Aus dem Oskar-Helene-Heim, Orthopädische Klinik
und Poliklinik der Freien Universität Berlin

Ehemaliger Direktor: Professor Dr.med. A.N.Witt

Die angeborenen Fehlbildungen der primitiven Weichteilplatte des Fußes: Syndaktylie, Spaltfuß und umschriebener Riesenwuchs

Inaugural-Dissertation
zur
Erlangung der medizinischen Doktorwürde
an den
Medizinischen Fachbereichen der Freien Universität
Berlin

vorgelegt von
Alfred Giese
aus Thorn

1971

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41547205_0014

Aus dem Oskar-Helene-Heim, Orthopädische Klinik
und Poliklinik der Freien Universität Berlin

Ehemaliger Direktor: Professor Dr.med. A.N.Witt

Die angeborenen Fehlbildungen der primitiven Weichteilplatte des Fußes: Syndaktylie, Spaltfuß und umschriebener Riesenwuchs

Inaugural-Dissertation
zur
Erlangung der medizinischen Doktorwürde
an den
Medizinischen Fachbereichen der Freien Universität
Berlin

vorgelegt von
Alfred Giese
aus Thorn

Referent: Priv.-Dozent Dr.med.habil. Michael Jäger

Korreferent: Professor Dr.med. Günter Friedebold

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fachbereiche
der Freien Universität Berlin

Promoviert am: 25.5. 1971

Inhaltsverzeichnis

A Einleitung
B Syndaktylie der Zehen
I. Historischer Überblick
II. Morphologie
1) Weichteilsyndaktylie
2) Ossäre Syndaktylie
3) Teratologische Reihe
III. Genese
1) Formale Genese
a) primäre Syndaktylie
b) sekundäre Syndaktylie
2) Kausale Genese
a) Exogene Genese
b) Endogene Genese
3) Atavistische Theorie der Syndaktylie
IV. Primäre Syndaktylie
1) Löffelfuß
a) Morphologie und Vererbung
b) Akrozephalosyndaktylie Apert
2) Syndaktylie einzelner oder mehrerer Zehen
a) Lokalisation
b) Zygodaktylie
c) Häufigkeit
d) Geschlechtsverteilung
e) Kombination mit anderen Fehlbildungen oder Krankheitssyndromen
V. Symbrachydaktylie
VI. Sekundäre Syndaktylie
VII. Exogene Syndaktylie
VIII. Kasuistik
1) Primäre Syndaktylie
2) Symbrachydaktylie
3) Syndaktylie bei Polydaktylie
4) Exogene Syndaktylie

IX. Diskussion
1) Primäre Syndaktylie
2) Symbrachydaktylie
3) Syndaktylie bei Polydaktylie
4) Exogene Syndaktylie

C Spaltfuß

I. Begriff und Geschichte
II. Formale Genese
III. Morphologie
1) Spaltfuß mit keilförmigem Defekt
2) Spaltfuß mit tibialem Defekt
3) Atypische Formen der Spalthand und des Spaltfußes
4) Kombinationsmißbildungen
5) Häufigkeit und Geschlechtsverteilung
IV. Kausale Genese
V. Kasuistik
1) Spaltfüße mit typisch keilförmigem Defekt
2) Atypischer Spaltfuß
VI. Diskussion
1) Typische Spaltfüße
2) Atypischer Spaltfuß

D Der umschriebene Riesenwuchs des Fußes

I. Geschichtliches
II. Morphologie
1) Begriff und Einteilung
2) Prädilektionsstellen und Erscheinungsformen
3) Kombination mit anderen Mißbildungen
4) Klippel-Trenaunay-Weber-Syndrom
III. Genese
1) Formale Genese
2) Kausale Genese
IV. Kasuistik
V. Diskussion

E Zusammenfassung

F Bildanhang
G Literaturverzeichnis
H Lebenslauf

A Einleitung

Der zusammenfassenden Darstellung so morphologisch unterschiedlicher Fehlbildungen wie Syndaktylie, Spaltfuß und Riesenwuchs des Fußes liegt die Annahme W. MÜLLER's zugrunde, daß diese Fehlbildungen auf eine Störung der Entwicklung der primitiven Weichteilplatte des Fußes zurückzuführen sind und damit in ihrer Genese eine eigene Gruppe von Fehlbildungen darstellen. In der Literatur steht die Betrachtung der entsprechenden Handfehlbildungen bei weitem im Vordergrund; deshalb soll in dieser Arbeit das Hauptaugenmerk auf die Fehlbildungen speziell im Bereich des Fußes gerichtet und auf Unterschiede, soweit sie sich im Verhalten der Fehlbildungen zwischen Hand und Fuß feststellen lassen, hingewiesen werden.

Die Kasuistik wurde aus dem Krankengut der Orthopädischen Klinik und Poliklinik der Freien Universität Berlin im Oskar-Helene-Heim zusammengestellt. Der Vollständigkeit halber werden auch Beispiele von Fehlbildungen erwähnt, die bereits in der wissenschaftlichen Literatur veröffentlicht wurden; es wird dann jeweils auf die Veröffentlichung hingewiesen.

B Syndaktylie der Zehen

I. Historischer Überblick

Um die historische Untersuchung der Syndaktylie haben sich STUCKE und HELBIG bemüht, deren Ergebnisse bei den folgenden Angaben besonders berücksichtigt wurden. Im älteren medizi-

nischen Schrifttum finden sich keine eindeutigen Hinweise über das Vorkommen von Syndaktylien. Die bildende Kunst, die im Mittelalter auch bemerkenswerte Abnormitäten im Bild festhielt, liefert ebenfalls keine verwertbaren Zeugnisse. Es sei in diesem Zusammenhang an die bekannten Zeichnungen von Monstren erinnert, die ALBRECHT DÜRER anfertigte. Exakte Beschreibungen oder Darstellungen der Syndaktylie finden sich erst in den Enzyklopädien und medizinischen Lehrbüchern des frühen 19. Jahrhunderts, z.B. bei J.S. ERSCH und J.G. GRUBER (1818), PETRI (1834), sowie in älteren Monographien über Monstren und Formabweichungen, z.B. von VROLIK (1840), OTTO (1841), FOERSTER (1865), TARUFFI (1881). Diese Beschreibungen beschränken sich allerdings weitgehend auf die Morphologie, ohne die Syndaktylie genauer einordnen zu können oder zu erklären versuchen.

In diese Zeit fällt auch die Einführung der Bezeichnung "Syndaktylie", die erstmals bei FOERSTER (1861) anzutreffen ist. Bis dahin wurden die Verwachsungen von Fingern und Zehen als "Verwachsenheit", "Verwachsenfingrigkeit", "Verschmelzung", "Coalitio", "Conjunctio" bzw. "Concretio digitorum" bezeichnet. STUCKE und HELBIG vermuten, daß der Begriff "Syndaktylie" aus der vergleichenden Anatomie stammt und wahrscheinlich von CUVIER (1769 - 1832) geprägt wurde, der eine bestimmte Untergruppe von Vögeln als "Syndaktyles" klassifizierte.

Erst gegen Ende des 19. Jahrhunderts begann man das Wesen der Syndaktylie zu untersuchen. Die erste zusammenfassende Dar-

stellung stammt von KÜMMEL (1895). Besonders zu erwähnen sind ferner die Arbeiten von KLAUSSNER (1900) und SCHWALBE (1906), die die Theorie über die exogene Entstehung der Syndaktylie begründeten. Zur damaligen Zeit wurde der größte Teil aller Gliedmaßenmißbildungen auf mechanische Beeinträchtigung des Embryos zurückgeführt. Mit zunehmenden Erkenntnissen der Erbpathologie wurden die Theorien über die exogene Genese für den größten Teil der Mißbildungen und damit auch speziell der Syndaktylien weitgehend verlassen, ja z.T. sogar fast völlig abgelehnt (VELLGUTH), "eine Entwicklung, die ihrerseits zweifellos über das Ziel hinausschoß" (Gg.B. GRUBER). Durch die Erkenntnisse der Entwicklungsphysiologie mit ihren kausalanalytischen Versuchen und die Entdeckung einer ganzen Reihe keimschädigender exogener Einflüsse mechanischer, chemischer, hormonaler, infektiöser und physikalischer Art ist man heute jedoch erheblich zurückhaltender bei der Beurteilung der Endo- bzw. Exogenese von Gliedmaßenmißbildungen geworden.

II. Morphologie

Der Begriff Syndaktylie bezeichnet rein morphologisch den Zustand, bei dem zwei, mehrere oder sämtliche Finger bzw. Zehen in einer gemeinsamen Weichteilhülle ganz oder teilweise zusammengewachsen sind, ohne etwas über die Ursachen dieser Fehlbildung auszusagen.

Klinisch läßt sich zwischen einer Weichteilsyndaktylie und einer ossären Syndaktylie unterscheiden.

1. Weichteilsyndaktylie

Als synonyme Begriffe werden im Schrifttum auch kutane Syn-

daktylie, Weichteilverbindung, unvollkommene Weichteiltrennung und Schwimmhautbildung benutzt. Die Bezeichnung Schwimmhautbildung wird besonders auf die Fälle bezogen, bei denen die Weichteilverbindung zwischen zwei oder mehreren Fingern bzw. Zehen nicht bis zum Endglied ausgebildet ist und noch eine gewisse Einzelbeweglichkeit der Finger bzw. Zehen zuläßt. Die leichteren Grade der Schwimmhautbildung, bei der die Finger- bzw. Zehenkommissur häufig nur wenig über der Norm liegt, werden auch "hohe Teilung" genannt (COCCHI, WERTHEMANN, STUCKE und HELBIG). Sind der 2. und 3. Zeh durch eine Schwimmhaut miteinander verbunden, so nennt WEIDENREICH diese Form der Syndaktylie Zygodaktylie.

Eine etwas andere Einteilung der Weichteilsyndaktylie stammt von KLAUSSNER, sie wurde von KIRMISSON, STRÖER, WERTHEMANN sowie von STUCKE und HELBIG übernommen. Diese Autoren unterscheiden zwischen der

a) kutanen Syndaktylie, worunter die eben beschriebene Schwimmhautbildung zu verstehen ist, und
b) einer fibrösen Syndaktylie, bei der Finger bzw. Zehen eng beieinander liegen und ihre Einzelbeweglichkeit fast aufgehoben ist. Sehr häufig berühren sich in diesen Fällen die Nägel, die Hautfurchen zwischen den Zehen können verschieden tief und oft nur angedeutet sein.

Im Verlauf dieser Arbeit wird die etwas theoretische Einteilung von KLAUSSNER nicht benutzt, sondern nur die Begriffe kutane Syndaktylie oder Weichteilsyndaktylie und zur Präzisierung des Ausbildungsgrades auch die Bezeichnung Schwimmhautbildung verwendet.

2. Ossäre Syndaktylie

Zumeist besteht die ossäre Syndaktylie in einer Synostose der Endphalangen. STRÖER erklärt die Entstehung dieser Form als mechanische Folge des Raummangels bei hypoplastischer Weichteilmatrix. Die einzigen Fälle ossärer Syndaktylie der Zehen, die in der vorliegenden Literatur gefunden wurden, sind zwei Veröffentlichungen von WERTHEMANN, die aus dem Pathologischen Institut Basel und dem Röntgen-Institut Basel stammen. Daraus geht hervor, daß es sich um eine sehr seltene Form der Fußsyndaktylie handelt. Zu diesem Ergebnis kommen auch MC COLLUM sowie STUCKE und GANSMÜLLER, die bei ihrem Krankengut von 45 Patienten mit Fußsyndaktylie keine einzige ossäre Syndaktylie fanden.

3. Teratologische Reihe

Bei der Syndaktylie finden sich vielfältige Stufen der Ausprägung. So lassen sich alle Übergänge von der hohen Teilung bis zur vollständigen Verschmelzung der Zehen feststellen, von der auch die Nägel mitbetroffen sein können (Syngryphosis). Diese Verschmelzung kann sich auf zwei Zehen beschränken, sie kann aber auch alle Zehen umfassen. Sind im Extremfall vier oder fünf Zehen vollständig miteinander verbunden, so wird dieser Zustand als Löffelbildung bezeichnet.

III. Genese

1. Formale Genese

Bei der Genese von Mißbildungen sind scharf von einander zu trennen:

a) die formale Genese,
diese bezieht sich auf die Entwicklungsmechanik der Mißbildung;
b) die kausale Genese,
hier geht es um die Frage, durch welche Ursachen ein mißbildender Prozeß ausgelöst wird.
Die heutigen Ansichten über die formale Genese der Syndaktylie wurden besonders von W. MÜLLER entwickelt. Es ist sein Verdienst, die zunächst rein morphologisch aufgefaßte Syndaktylie nach ihren Entstehungsursachen an der primitiven Hand- bzw. Fußplatte unterschieden zu haben. Er unterteilte in eine primäre Syndaktylie und eine sekundäre Syndaktylie. Wichtig zum Verständnis der verschiedenen Syndaktylieformen ist die Kenntnis der Entwicklung des Fußes. "Jede Extremitätenmißbildung ist nur aus der Ontogenese heraus zu verstehen, bzw. läßt sich nur mit den verschiedenen Entwicklungsstadien in Einklang bringen" (W. MÜLLER).

a) Primäre Syndaktylie

Normalerweise wachsen an der zunächst einheitlichen Fußplatte die Strahlen des Skleroblastems schneller als das zwischen ihnen gelegene Weichteilgewebe, wodurch sich die Zehen zu selbständigen Gebilden differenzieren. Wächst aber das zwischen dem Skleroblastem gelegene Weichteilgewebe entsprechend schnell mit, dann unterbleibt die Zehentrennung und es resultiert eine Syndaktylie. Nach neueren entwicklungsgeschichtlichen Untersuchungen kommen BLECHSCHMIDT und PETERSEN zu dem

Schluß, daß der Entwicklungsmechanik der Syndaktylie eine mangelhafte Spreizung der zunächst häutigen Handplatte zugrunde liegt, wodurch die Metakarpalia während ihres Dickenwachstums beisammen bleiben, daß sie fast parallel verlaufen und die entwicklungskinetischen Voraussetzungen zur Ausbildung freier Fingerstrahlen nicht mehr gegeben sind. Von der Lokalisation der Entwicklungshemmung hängt es ab, welche und wieviele Zehen betroffen sind, während die Vollständigkeit der Verbindung zwischen den Zehen von dem Zeitpunkt in der Embryogenese abhängt, zu dem die Entwicklungshemmung wirksam wird. So lassen sich von der Löffelbildung bis zur hohen Teilung alle Formen und Zwischenstufen der Syndaktylie erklären. Die Syndaktylie von Fingern und Zehen ist also als Persistenz eines embryonalen Entwicklungsstadiums aufzufassen. Liegt der Syndaktylie, wie eben beschrieben, eine Hemmungsbildung der primitiven Weichteilplatte zugrunde, so bezeichnete W. MÜLLER sie als primär.

b) Sekundäre Syndaktylie

Kommt es bei vermehrter Strahlbildung, also Polydaktylie, infolge des Mißverhältnisses zum angelegten Weichteilmaterial der primitiven Fußplatte zur Verschmelzung von Zehen, so sind das nach W. MÜLLER's Auffassung sekundäre Syndaktylien. Der grundsätzliche Unterschied zwischen primärer und sekundärer Syndaktylie ist also der, daß die primäre Syndaktylie auf einer Entwicklungshemmung beruht, während die sekundäre Syndaktylie rein mechanisch durch einen Mangel an Weichteilblastem entsteht.

2. Kausale Genese

a) Exogene Genese

Die Entwicklung der Ansichten über die Genese der Syndaktylie wurde bereits im historischen Überblick kurz skizziert. Hier soll darauf noch genauer eingegangen werden. Um die Wende des 19. Jahrhunderts machte man intrauterin wirksame exogene Einflüsse auf den Embryo verantwortlich für die Entstehung von Extremitätenmißbildungen, wie z.B. Syndaktylie, Polydaktylie, Spalthand und Spaltfuß, Phalangendefekte, Knochendeformitäten aller Art, Klumphand und Klumpfuß, kongenitale Gelenkskontrakturen und Luxationen, Chondrodystrophie, u.a. Als Ursachen speziell der Syndaktylie wurden Amnionenge, Fruchtwassermangel und Amnionmißbildungen, also Verwachsungen, Stränge und Falten, angesehen (SCHWALBE, KLAUSSNER, KÜMMEL).

Zu solchem Amnionmißbildungen kann es durch unvollständige Spaltung der ursprünglich soliden Keimanlage an einzelnen Stellen kommen, wodurch mehrere Amnionhöhlen entstehen und spontane Septen- und Strangbildung erklärlich sind.

JOACHIMSTHAL und MOSER nehmen an, daß für diesen Vorgang die Zeit von der dritten Woche des embryonalen Lebens, dem Beginn der Amnionentstehung, bis etwa zur Hälfte des 3. Monats die geeigneteste sei.

Als Beweise für die amniale Genese der Extremitätenmißbildungen wurden Fälle mit gleichzeitigen Amnionmißbildungen angeführt. So demonstriert z.B. SCHWALBE zwei anatomische Präparate, bei denen amniotische Verwachsungen und Fäden in Ver-

bindung mit Schnürfurchen, Syndaktylien und Spalthänden bestehen. Auch die häufige Kombination der verschiedenen Extremitätenmißbildungen wird als beweisend für eine exogene Genese angesehen.

Mit dem Nachweis der Erblichkeit der meisten Extremitätenmißbildungen und den zunehmenden Erkenntnissen der Erbpathologie wird jedoch die Theorie der exogenen Genese von Syndaktylien und anderen Mißbildungen kritischen Betrachtungen unterworfen. ASCHNER und ENGELMANN stellten die im Schrifttum angeführten angeblich mißbildenden Ursachen zusammen und diskutierten ihre Wahrscheinlichkeit als mißbildungsverursachende Faktoren. So hielt z.B. JANSEN die durch mechanische Raumbeengung und Erhöhung des intrauterinen Drucks verursachten Zirkulationsstörungen für maßgeblich bei der Entstehung von Extremitätenmißbildungen. Auch er faßt das gleichzeitige Auftreten mehrerer angeborener Mißbildungen als Bestätigung seiner Theorie auf. Nach dieser Theorie ist aber unerklärbar, daß Mißbildungen mit sehr frühzeitiger teratologischer Determinationsperiode, wie z.B. die Syndaktylie, nicht regelmäßig mit zahlreichen und schweren anderen Mißbildungen kombiniert sind, denn frühembryonale Zirkulationsstörungen könnten nur Schädigungen größeren Umfanges hervorrufen, nicht aber kleine einzelne umschriebene Mißbildungen. Auch einseitiges oder asymmetrisches Auftreten von Fehlbildungen wäre so kaum zu erklären.

Die schwerwiegendsten Argumente gegen die exogene Genese stammen aus der Erbpathologie. Die Vererbung exogen entstan-

dener Mißbildungen wird von SCHWALBE, JANSEN u.a. damit erklärt, daß nicht die Mißbildung vererbt wird, sondern die die Mißbildungen hervorrufenden Amnionanomalien. Unter diesen Umständen wäre zu erwarten, daß alle oben bereits angeführten Mißbildungen angeblich amnialen Ursprungs in völlig unregelmäßiger Kombination miteinander auftreten und sich gegenseitig beliebig vertreten können müßten. Das ist jedoch nicht der Fall. Es sind im Gegenteil häufig völlig reine Stammbäume von Syndaktylien, Polydaktylien, Spalthänden bzw. -füßen u.a. zu beobachten. Ferner sprechen gegen die Vererbungstheorie exogener Mißbildungsursachen das überwiegend symmetrische Auftreten von Syndaktylie, Polydaktylie, Spaltbildung usw., die häufig familiär gleichartige Ausprägung der Mißbildungen, sowie die Kombination mit anderen sicher endogen bedingten Anomalien, z.B. solchen, die nicht mechanisch zu erklären sind. Zusammenfassend kommen ASCHNER und ENGELMANN zu folgendem Schluß: "Wir können also sagen, daß eine rein amniogene Entstehungsweise für gesetzmäßig symmetrisch auftretende Mißbildungen mehr als unwahrscheinlich ist, daß sie vollends dort, wo Heredität nachgewiesen ist, überhaupt nicht in Frage kommt, vielmehr sind solche Fälle, wie wir schon einleitend dargelegt haben, für die Existenz einer genotypischen Anlage der Mißbildung beweisend." Damit ist die Bedeutung exogener, hier speziell amniogener Faktoren als Mißbildungsursachen zwar erheblich eingeschränkt worden, doch grundsätzlich stehen auch sie als Mißbildungsursachen außer Zweifel. So ist morphologisch und experimentell bewiesen, daß mechanische Faktoren, wie z. B. Amnion-

stränge oder -falten zu Amputationen und Schnürungen im Bereich der Extremitäten sowie zu Verwachsungen von Fingern bzw. Zehen führen können. Es gibt eine Reihe von Belegen über amniogene Extremitätenmißbildungen, hier sei besonders an die Arbeiten von HELLNER, GRUBER sowie WERTHEMANN erinnert. Die experimentellen Untersuchungen über die Wirkung mechanischer Einflüsse auf den Embryo stammen von BORS, DEBRUNNER und HELLNER. Entwickelt wurde die Technik der intrauterinen Eingriffe am Säugetier, bei denen Abschnürungsversuche von Extremitäten durch Umschlingung mit Catgut- oder Seidenfäden unternommen wurden, von BORS und DEBRUNNER. Bei diesen Experimenten, die auch HELLNER unternahm, wurden Schnürungen und Queramputationen beobachtet, deren Verheilung sich bis zur völligen Vernarbung und glatten Hautdeckung verfolgen ließ. Der amputierte Gliedabschnitt verfällt intrauterin der Autolyse und der Resorption. So folgert HELLNER, daß bei kongenitalen Queramputationen, unregelmäßigen Stummelbildungen von Fingern und Zehen, sowie damit einhergehenden peripheren Syndaktylien eine amniale Entstehungsursache anzunehmen ist.

Es muß jedoch darauf hingewiesen werden, daß die Syndaktylien, die im Zusammenhang mit Finger- und Zehenenddefekten auftreten, nicht von vornherein als exogen aufzufassen sind - die morphologischen Kriterien der exogenen Syndaktylie werden noch in einem eigenen Kapitel abgehandelt -, sondern daß auch hier endogene Ursachen zugrunde liegen können. Diese Finger- und Zehendefekte hat GRUBER unter dem Begriff "peri-

phere Hypoplasie" zusammengefaßt, eine Bezeichnung, die sich in der neueren Literatur durchzusetzen beginnt (WERTHEMANN; WITT, COTTA, JÄGER). Daß auch endogene Ursachen derartigen Mißbildungen zugrunde liegen können, beweist eine von MACKKINDER (zitiert nach ASCHNER) veröffentlichte Sippe, bei der über sechs Generationen Phalangen- und Nageldefekte sowie Aplasie von Mittel- und Endphalangen an Fingern und Zehen zu beobachten sind. WERTHEMANN zählt die peripheren Hypoplasien ihrer Tendenz nach zur Gruppe der rückläufigen Schwankungen der Extremitäten und hält sogar zumeist eine endogene Ursache für wahrscheinlich.

Neben der amnialen Ursache von Schnürringen, unregelmäßigen Phalangendefekten und damit einhergehenden Syndaktylien finden sich auch Vermutungen und Hinweise auf andere exogene Ursachen, hauptsächlich vaskulärer Art. So vermuten eine Reihe von Autoren (STREETER, KIEWE, H.HÜCKEL und E.VOGT), daß Schnürringe auch durch ringförmige Hemmungsbildungen entstehen können, möglicherweise auf vaskulärer Grundlage, ohne allerdings eindeutige Beweise dafür erbringen zu können.

In diese Richtung weisen auch Untersuchungen neuerer Autoren (SWANSON), die periphere Hypoplasien und die in diesem Zusammenhang auftretenden Syndaktylien auf zirkuläre foetale Nekrosen der betroffenen Gliedmaßenabschnitte zurückführen. Besonders zu erwähnen sind hier auch die Versuche von BAGG, der nach intrauteriner Unterbindung von Hautgefäßen Syndaktylien auftreten sah. Bestimmte Gruppen von Syndaktylien scheinen sich also auch infolge gefäßbedingter intrauteriner

Ernährungsstörungen entwickeln zu können, was bereits GOLDSTEIN und KIPTENKO vermuteten. Es lassen sich also die bisherigen Erkenntnisse über die exogene Syndaktylie dahingehend zusammenfassen, daß bei bestimmten Formen der Syndaktylie amniogene Ursachen gesichert und vaskuläre wahrscheinlich gemacht worden sind. Insgesamt spielen Extremitätenmißbildungen aus exogener Ursache jedoch nur eine zahlenmäßig untergeordnete Rolle. GRUBER führt zwei bis sechs % aller Mißbildungen äußerer Körperform darauf zurück.

b) Endogene Genese

Die endogen bedingte Syndaktylie ist eine Hemmungsmißbildung, für deren Entstehung W. MÜLLER's formalgenetische Vorstellungen gelten. Sie geht aus einer Mehrheit von verschiedenen Mutationstypen hervor (HEIM). Über die Erblichkeit, also über die endogene Entstehung, gibt es zusammenfassende Arbeiten von BAUER und BODE, ASCHNER, W. MÜLLER, v.VERSCHUER, WERTHEMANN, COCCHI, STUCKE und HELBIG, GREBE u.a.

In der Regel wird der Vererbungsmodus als einfach dominant beschrieben (SCHOFIELD, PIPKIN und PIPKIN, ALVORD, STUCKE und GANSMÜLLER, v.VERSCHUER, HEIM, LUEKEN, M.LANGE, COCCHI, GREBE u.v.a.), woraus sich ergibt, daß das "Syndaktylie-Gen" heterozygot ist, da bei der Seltenheit der Syndaktylie Homozygotie fast ausgeschlossen ist. Heterozygot bedeutet hier, daß das parallele Allel des "Syndaktylie-Gens" normal ist. Aber auch homozygote Formen der Syndaktylie, also solche, bei denen das Allel des Syndaktylie-Gens ebenfalls ein Syndaktylie-Gen ist, werden in der Literatur von NEWSHOLME und

von SCHLATTER beschrieben.

Beide Teile eines Elternpaares sind in dem von NEWSHOLME veröffentlichten Stammbaum mit Zygodaktylien behaftet. Von deren acht Kindern weisen sieben die gleichen Fehlbildungen auf, während ein Sohn sowie dessen Nachkommen nicht mißbildet sind. Bei einem Teil der mißbildeten Kinder darf mit großer Wahrscheinlichkeit Homozygotie angenommen werden, während bei deren Nachkommen wiederum nur Heterozygotie wahrscheinlich ist. Interessanterweise ist bei allen die Zygodaktylie gleichartig ausgeprägt. Daraus ergibt sich, daß die Manifestation der Syndaktylie bei Homozygotie und Heterozygotie gleich ist. Ähnliche Verhältnisse liegen in der von SCHLATTER beobachteten Familie vor. Dort weisen die neun Kinder eines mit Syndaktylie behafteten Elternpaares die gleichen Fehlbildungen auf.

PENROSE weist darauf hin, daß es neben meist einfach dominanten Stammbäumen auch solche mit unregelmäßiger Dominanz gibt, bei denen also ein oder mehrere Generationen von der Syndaktylie übersprungen wurden (ALVORD, STILES und HAWKINS). Die Syndaktylie tritt überwiegend symmetrisch auf. So teilt sich z.B. KOENNER's Krankengut von 33 Fällen in 24 mit beidseitigen und 9 mit einseitigen Syndaktylien auf. Auch v. VERSCHUER, M.LANGE, LUEKEN u.a. beschrieben die Syndaktylie als meist dominante symmetrische Mißbildung. Als ein Beispiel für einseitiges Vorkommen sei die von SOMMER beschriebene Familie erwähnt, bei der eine Zygodaktylie konstant auf der rechten Seite bestand.

Betroffen sein können die oberen und unteren Extremitäten gleichzeitig, doch gibt es auch Familien, bei denen sich die Syndaktylie nur auf die Zehen beschränkt. Es handelt sich dabei besonders um die Zygodaktylie, die in ihrer Ausprägung außerordentlich konstant auftritt.

Eine in der Literatur viel diskutierte Frage ist die Geschlechtsgebundenheit der Zygodaktylie. Besonders interessant erscheint die von SCHOFIELD untersuchte Sippe. Sie umfaßt vier Generationen, bei denen die Zygodaktylie sich nur beim männlichen Geschlecht manifestiert. Keine Frau wurde von der Mißbildung betroffen und keine vererbte sie weiter. Deshalb vermutete SCHOFIELD die Lokalisation des mißbildenden Gens auf dem Y-Chromosom. Auch PIPKIN und PIPKIN äußerten aufgrund eines eigenen und sechs anderer Stammbäume die Vermutung, daß die Zygodaktylie durch ein dominantes geschlechtsgebundenes Gen verursacht wird.

Ein Gegenstück zu SCHOFIELD's Stammbaum ist der von CASTLE, bei dem sich über drei Generationen nur bei weiblichen Familienmitgliedern Syndaktylien finden. Ähnlich verhält es sich bei der von STILES und HAWKINS beschriebenen Familie, in der vier weibliche und ein männliches Mitglied von der Zygodaktylie betroffen sind.

Zum überwiegenden Teil wird jedoch eine Geschlechtsgebundenheit abgelehnt, da in zahlreichen Sippen mit dem gleichen Merkmal beide Geschlechter betroffen sind. COCCHI hält die Befunde von SCHOFIELD und CASTLE für Zufälle aufgrund der geringen Anzahl der Betroffenen. Ähnlich ist die Erklärung

GREBE's, der darauf hinweist, daß bemerkenswerterweise in den meisten derartigen Sippen mehr Männer als Frauen mißbildet sind, was sie der SCHOFIELD-Sippe ähnlich macht. "Es ist daran zu denken, daß letztere nur einer "Interessantheits-Auslese" ihre Sonderstellung verdankt. Vermutlich handelt es sich in den verschiedenen Sippen um das gleiche Gen, das autosomal dominant erblich ist, mit unterschiedlicher Äußerung bei beiden Geschlechtern" (GREBE).

In diesem Zusammenhang sind die Untersuchungen von PENROSE zu erwähnen, der feststellte, daß Zygodaktylie beim Mann doppelt so häufig sei wie bei der Frau. Die Angabe von SCHULTZ, daß eine Frau mit erheblich geringerer Wahrscheinlichkeit ihre Zygodaktylie weiter vererbt als der Mann, bestätigte er mit folgenden Angaben:

Kinder von

mißb. Vater				mißb. Mutter			
mißb.		normal		mißb.		normal	
♂	♀	♂	♀	♂	♀	♂	♀
49	20	9	31	7	4	12	15

Daraus läßt sich folgern, daß die mißbildeten Kinder besonders des mißbildeten Vaters, aber auch der mißbildeten Mutter überwiegend männlich sind. Auffallend ist ferner, daß die normalen Kinder von mißbildeten Vätern zu gut 3/4 dem ♂ Geschlecht angehören, während bei den mißbildeten Müttern die entsprechenden Verhältnisse relativ ausgeglichen erscheinen. Aus diesen Befunden schließt PENROSE auf ein Überwiegen des männlichen genetischen Einflusses gegenüber dem der Frau und stellt zur Diskussion, ob das als Folge einer Antigenin-

kombatibilität zwischen Mutter und Foeten aufgrund einer vom Vater ererbten bisher unbekannten Antigenwirkung zu erklären ist. Diese Frage muß jedoch bisher offen bleiben.

Bei der Analyse der verschiedenen Typen von erblicher Syndaktylie darf "davon ausgegangen werden, daß es Familien gibt, in denen eine ganz charakteristische Syndaktylie-Form als typisches erbliches Familienmerkmal auftritt und daß in anderen Familien eine größere intrafamiliäre Variabilität mit Manifestationsschwankungen oder geringerer Penetranz vorkommt" (GREBE). Als charakteristische familiär konstante Syndaktylie müssen die Zygodaktylie und ihr ähnliche Formen der Syndaktylie bezeichnet werden (SCHOFIELD, THOMSEN, PIPKIN und PIPKIN, STILES und HAWKINS, STUCKE und GANSMÜLLER u.a.). Als Beispiel größerer intrafamiliärer Variabilität mit Manifestationsschwankungen der Syndaktylie kann der bereits mehrfach in der Literatur zitierte Familienbefund von LUEKEN gelten. Von 184 Mitgliedern dieser Familie sind 47 Personen in sechs Generationen mit symmetrischen Syndaktylien der Finger und Zehen bzw. nur der Zehen behaftet. Besonders bemerkenswert an dieser Sippe ist, daß alle Zwischenstufen von leichter Zygodaktylie bis zu schweren Syndaktylien der 2. bis 5. Finger und Zehen beschrieben werden. LUEKEN vermutet, daß die verschiedenen Ausprägungsgrade der Syndaktylie außer von Umweltseinflüssen auch von den Einwirkungen des Allels und der anderen Gene auf den an sich dominanten Erbfaktor beeinflußt werden.

Vergleicht man den Stammbaum von LUEKEN, bei dem einige Mit-

glieder auch nur mit Zygodaktylien behaftet sind, mit einem reinen Zygodaktylie-Stammbaum, z.B. dem von NEWSHOLME, so wird man wohl mit Recht unterschiedliche Erbtypen, also unterschiedliche genotypische Manifestationen erwarten dürfen. Auf die Möglichkeit wahrscheinlich unterschiedlicher Erbtypen für die Zygodaktylie weist GREBE anhand eines eigenen Beispiels hin. Bei dem Mitglied einer Familie mit gehäuft vorkommender Zygodaktylie besteht neben einer symmetrischen Zygodaktylie eine Nieren- und Ureterverdoppelung. In der Jugend sei an der Außenseite des linken Kleinfingers eine "Warze" entfernt worden. Beim Vater bestand eine Zygodaktylie sowie eine Verdoppelung des 5. Zehs links. Daraus folgert GREBE, daß hier neben Differenzierungsstörungen der Finger bzw. Zehen in Form von Syndaktylien Verdoppelungstendenzen bis hin zu eigenartigen Nieren- und Ureterverdoppelungen nachweisbar sind, weshalb ein anderer Erbtyp als bei Familien mit regelmäßiger Zygodaktylie anzunehmen ist.

3. Atavistische Theorie der Syndaktylie

Zwar ist die Vorstellung, daß eine atavistische Komponente bei der Genese der Syndaktylie eine Rolle spielen könnte, heute wieder weitgehend verlassen, doch sei darauf kurz eingegangen. Atavismen erklärt BUNNEL mit einer lang zurückliegenden Heredität und führt ihr Durchbrechen darauf zurück, daß sich in jedem Embryo die phylogenetische Entwicklung aufs Neue wiederholt.

Da die Verbindung von 2. und 3. Zehe regelmäßig bei kletternden Affen (Marsupialier, Siamang) anzutreffen ist und von

diesen beim Klettern wie ein Klammerhaken verwendet wird, maßen WEIDENREICH und auch SCHULTZ dieser Fehlbildung phylogenetische Bedeutung als Klettermerkmal bei. Deshalb schuf WEIDENREICH für die unvollkommene Verbindung der 2. und 3. Zehe den Begriff "Zygodaktylie". Gestützt wurde die Theorie des Klettermerkmals auf die mehrfach bei Menschen und Affen gemachte Beobachtung, daß bei der Zygodaktylie die Sehne des M. extensor digitorum longus von 2. und 3. Zehe bis zum Fußrücken gemeinsam verläuft und sich dort erst teilt, was als phylogenetisch bedingte stärkere funktionelle Einheit dieser beiden Zehen gedeutet wurde (WEIDENREICH, SCHULTZ). Solche phylogenetischen Erklärungen von Mißbildungen werden jedoch bis auf wenige Ausnahmen im gegenwärtigen Schrifttum abgelehnt. WERTHEMANN läßt als phylogenetische Varietäten bei Menschen nur die Triphalangie des Daumens und die Brachymesophalangie gelten. Die heutige Ansicht über phylogenetische Deutungen von Mißbildungen fassen STUCKE und HELBIG mit folgenden Worten zusammen: "Der Kampf um diese Deutungen ist im wesentlichen verstummt, da es objektiv kaum möglich ist, Extremitäten-Fehlbildungen als einen Rückschlag auf eine stammesgeschichtlich frühere Stufe und somit als einen Atavismus zu erfassen".

IV. Primäre Syndaktylie

1. Löffelfuß

a) Morphologie und Vererbung

Die totale Syndaktylie der Zehen 2 bis 5 bzw. 1 bis 5 wird entsprechend ihrer äußeren Form als Löffelfuß bezeichnet.

Diese Fehlbildung ist als Folge einer weitgehenden Differenzierungshemmung der primitiven Weichteilplatte des Fußes aufzufassen. W. MÜLLER sieht in der Löffelbildung einen Beleg für "eine ununterbrochene, fortlaufende Reihe von Mißbildungsformen, welche von den einfachen Weichteilsyndaktylien bis herauf zu schweren Hand- und Armdefekten führt, und welche die innere Verwandtschaft der genannten Form beweist und sie nur als verschiedene Grade eines bestimmten Rückbildungsprinzips charakterisiert".

Typisch für den Löffelfuß, entsprechendes gilt auch für die Löffelhand, sind folgende Merkmale (W.MÜLLER):

1. Der Fuß zeigt äußerlich noch die primitive Form der ursprünglichen Fußplatte,
2. er ist kleiner als normal,
3. er läßt eine Trennung einzelner Zehen äußerlich vermissen und zeigt an den normal angelegten knöchernen Strahlen Folgen der Raumbeengung bis zur völligen Unterdrückung in den überwiegend äußersten peripheren Randpartien.

Die Feststellung W. MÜLLER's, "daß gerade die extremen Grade einer Anomalie nur geringe Erblichkeit und einseitiges Auftreten aufweisen", wird in der Literatur übereinstimmend bestätigt (STUCKE und GANSMÜLLER, COCCHI, GREBE). Zu dieser Ansicht war W. MÜLLER dadurch gekommen, daß nur eine Beobachtung, nämlich die von ESAU für Erblichkeit der Löffelbildung spricht, und GREBE betont, daß auch er keine weiteren Anhaltspunkte für eine Erblichkeit von Löffelbildungen gefunden hat. Für die Mehrzahl der Fälle von solitären Löffelbil-

dungen läßt sich also sagen, daß "die Abweichungen nicht familiär und meist einseitig regellos auftreten" (GREBE).

b) Akrozephalosyndaktylie Apert

Löffelbildungen kommen vor allem bei der sog. Akrozephalosyndaktylie vor (GREBE). Deshalb erscheint es zweckmäßig, auf dieses Krankheitsbild näher einzugehen. Es handelt sich um eine Systemerkrankung mit recht charakteristischen Veränderungen im Bereich des Schädels und der Extremitäten. Meist obligat sind folgende Schädelveränderungen: Brachysphenacrocephalus, leichte Hypoplasie der Schädelbasis, flache Form der Orbitae mit Exophthalmus, flache oft eingedrückte Nasenwurzel, Interorbitalgegend verbreitert, leichte Oberkieferhypoplasie, Anomalien der Zahnbögen und der Zahnstellung.
An Veränderungen im Bereich der Extremitäten sind zu erwähnen: interphalangeale Synostosen, Ankylosen im Schulter-, Ellenbogen-, Hüft- und Kniegelenk, Polydaktylie sowie die hier besonders interessierenden häutigen und knöchernen Syndaktylien an Händen und Füßen mit starken Manifestationsschwankungen.
Fakultativ können ferner eine Reihe anderer Fehlbildungen auftreten: hoher Gaumen, gespaltene Uvula, Makroglossie, Ohrmuscheldeformierung, Herzfehler, Atresia ani, Gaumenspalten, Optikusatrophie, Strabismus divergens, partielle Aplasien im Bereich des Großhirns u.a.
Relativ häufig bestehen symmetrische Löffelbildungen, die alle vier Extremitäten umfassen können (VALENTIN, STUCKE und HELBIG, DEGENHARDT u.a.), was im Gegensatz zur allgemein über-

nommenen Feststellung W. MÜLLER's von der überwiegenden Einseitigkeit der Löffelbildungen steht.

Die Ätiologie der Akrozephalosyndaktylie ist noch nicht völlig geklärt. GÜNTHER hält sie für die Folge einer frühembryonalen Entwicklungsstörung, die auf erblicher konstitutioneller Bereitschaft beruht. Ähnlich äußern sich auch SCHINZ, HANHART, WEIL, die die Akrozephalosyndaktylie für die Folge erblich korrelierter Differenzierungsstörungen des Schädels und der Akren halten (zitiert nach DEDERICH). Ein erblicher, also endogener Ursprung des Syndroms wird durch die von DEGENHARDT vorgenommene Zusammenstellung familiär auftretender Akrozephalosyndaktylie wahrscheinlich.

Insgesamt fand er im Schrifttum zwei Fälle mit familiärer Häufung sowie 6 Beobachtungen von direkter Übertragung des Syndroms in zwei aufeinander folgenden Generationen und folgert daraus: "Es handelt sich offensichtlich um eine dominant autosomal erbliche komplexe Hemmungsbildung mit variabler Expressivität. Es ist anzunehmen, daß äußere Faktoren die Manifestation der klassischen Ausprägung des Syndroms begünstigen".

Weitaus überwiegend tritt die Akrozephalosyndaktylie jedoch sporadisch auf. Als Ursache dafür wird von GREBE eine Neumutation angesehen. In diesem Zusammenhang sei auf das häufig beobachtete relativ hohe Alter der Eltern von Mißbildungsträgern hingewiesen (GREBE, LENZ, PENROSE).

2. Syndaktylie einzelner oder mehrerer Zehen

a) Lokalisation

Bei Durchsicht der in der Literatur veröffentlichten Syndak-

tylien fällt auf, daß die Häufigkeit, mit der die einzelnen Zehenpaare betroffen sind, recht unterschiedlich ist. STUCKE und GANSMÜLLER analysierten bei 36 Patienten die Lokalisation der Syndaktylien am Fuß. Dabei ergaben sich folgende Verhältnisse:

Syndaktylie	2/3. Zeh	: 27
	3/4. Zeh	: 10
	4/5. Zeh	: 5
	1/2. Zeh	: 3.

Daraus ergibt sich eindeutig, daß die Verbindung von 2. und 3. Zeh am häufigsten vorkommt, während die tibialen und fibularen Randstrahlen sehr viel seltener von der Syndaktylie betroffen sind. Das stimmt mit den Angaben in der Literatur ausnahmslos überein (WERTHEMANN, KÜMMEL, LANGE, STILES und HAWKINS, COCCHI, DAVIS und GERMAN u.a.).

Zwar werden bei der Syndaktylie von 2. und 3. Zehe alle Zwischenformen von leichter Schwimmhautbildung bis zu vollständiger Verschmelzung beschrieben, doch handelt es sich zumeist um eine Schwimmhautbildung im Bereich der Grund- und Mittelphalangen, also um eine hohe Teilung.

b) Zygodaktylie

Die hohe Teilung von 2. und 3. Zehe bezeichnete WEIDENREICH, wie bereits erwähnt, als Zygodaktylie. Dieser Begriff wird zwar zumeist im europäischen Schrifttum und auch in dieser Arbeit im Sinne WEIDENREICH's verstanden, es muß jedoch darauf hingewiesen werden, daß der Begriff Zygodaktylie besonders im amerikanischen Schrifttum in erheblich erweitertem Sinne benutzt wird. Die unterschiedliche Bedeutung der Zygodaktylie im amerikanischen Schrifttum geht besonders auf

SCHULTZ zurück, der unter Zygodaktylie ganz allgemein Weichteilsyndaktylie verstand, vor allem der Zehen, aber auch der Finger, während der Begriff Syndaktylie besonders der ossären Form vorbehalten bleibt (SCHOFIELD, PIPKIN und PIPKIN, ALVORD, PENROSE, STILES und HAWKINS u.a.).
Familiäres Vorkommen der Zygodaktylie wird häufig beobachtet (CASTLE, NEWSHOLME, SCHOFIELD, THOMSEN, GRIFFITH, SOMMER u.a.). Auf die Vererbung wurde bereits eingegangen.

c) Häufigkeit

Aus den jüngsten Erhebungen von VERSCHUER's geht hervor, daß die Syndaktylie der Finger bzw. Zehen nach der Polydaktylie die zweihäufigste Mißbildung im Hand- und Fußbereich ist. Unter 100.000 im Bezirk Münster Geborenen fand von VERSCHUER 45 Träger von Polydaktylien und 33,9 Personen, die mit Syndaktylien behaftet waren. Daraus ergibt sich eine Mißbildungsquote für die Syndaktylie von etwa 1 : 3.300. Von MAC COLLUM ist die Häufigkeit der Syndaktylie auf 1 : 2.000 bis 2.500 geschätzt worden und von BUNNEL auf 1 : 3.000. SCHURMEIER fand bei der Untersuchung von 20.000 Menschen 8 Syndaktylien, wovon 5 beidseitig und 3 einseitig waren. Daraus ergibt sich ein Verhältnis von 1 : 2.500. Diese gut übereinstimmenden Angaben machen für die Syndaktylie eine Mißbildungsquote in der Größenordnung von etwa 1 : 3.000 sehr wahrscheinlich. Da keine Differenzierung zwischen Hand- und Fußsyndaktylien vorgenommen wurde, läßt sich allerdings nichts Genaues über die Häufigkeit speziell der Fußsyndaktylien aussagen.

d) Geschlechtsverteilung

Über die statistische Geschlechtsverteilung der Syndaktylie werden von den einzelnen Autoren zum Teil unterschiedliche Angaben gemacht. DAVIS und GERMAN fanden bei der Auswertung der in der Literatur veröffentlichten Fälle ein Verhältnis von 63 % ♂ zu 37 % ♀ Mißbildungsträgern, ohne allerdings nach Hand- und Fußsyndaktylie zu unterscheiden. Die statistische Aufstellung STUCKE's und GANSMÜLLER's über 36 Fälle mit Fußsyndaktylien ergibt, daß 25 Merkmalsträger dem ♂ und 11 dem ♀ Geschlecht angehören; es besteht also ein deutliches Überwiegen der ♂ Mißbildungsträger. PENROSE stellte Zygodaktylien beim Mann doppelt so häufig wie bei der Frau fest. Auch GREBE weist darauf hin, daß in den meisten Sippen, in denen Zygodaktylie oder ähnliche Syndaktylien auftreten, mehr Männer als Frauen betroffen sind. Während ASCHNER keine Unterschiede in der Geschlechtsverteilung der Syndaktylie feststellen konnte, spricht sich HEIM für ein leichtes Überwiegen des ♀ Geschlechts aus. Insgesamt lassen die verschiedenen Veröffentlichungen doch ein Überwiegen des ♂ Geschlechtes annehmen.

e) Kombination mit anderen Fehlbildungen oder Krankheitssyndromen

STUCKE und GANSMÜLLER stellten die bis dahin in der Literatur in Kombination mit Syndaktylien beobachteten Fehlbildungen zusammen:

Polydaktylie, Oligodaktylie, Hyperphalangie, Brachydaktylie, partieller Riesenwuchs, Gigantonychie, Spalthand und -fuß,

amniotische Einschnürungen, fetale Amputationen, Encephalocele, Akrozephalosyndaktylie mit charakteristischer Turmschädelbildung und früher Synostose der Kranz- und Lambdanaht, splanchnocystische Dysencephalie, Arrhinencephalie, dysopische Verhältnisse (wie Atrophie der Papille), sonstige cerebrale und hypophysäre Störungen, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Spina bifida, Blasenektopie, angeborene Herzfehler, Flughautbildung, Fehlen des M. pectoralis major, meist sternoclaviculärer Teil, oft auch M. pectoralis minor.
Tritt die Syndaktylie als Folge eines übergeordneten Störungsprozesses auf, so verliert sie ihren Eigencharakter und wird zur Nebenerscheinung (WERTHEMANN). Als Beispiel dafür sei die Akrozephalosyndaktylie Apert genannt. Ebenfalls deutlich wird der übergeordnete Störungsprozeß bei einem von LIEBENAM veröffentlichten Fall: Defekt des linken Unterarms und der linken Hand, angeborene Hüftluxation, Subluxation der Kniescheibe, Hypoplasie der Fibula, Volkmannsche Sprunggelenkdeformitäten und Syndaktylie der Zehen.
Fakultativ kann die Syndaktylie auch bei einer Reihe von Krankheitssyndromen auftreten, die von LEIBER und OLBRICH zusammengestellt wurden.

V. Symbrachydaktylie

Da im vorliegenden Krankengut einige Fälle von Symbrachydaktylie enthalten sind, sei hier auch kurz auf diese häufig schwer zu deutende Fehlbildungsform hingewiesen. Unter der Bezeichnung Symbrachydaktylie, die von POHL geprägt wurde, sind Fehlbildungen der Hand und des Fußes zusammengefaßt, bei

denen rückläufige Schwankungen der Skelettdifferenzierung, also Brachydaktylien, mit Syndaktylien kombiniert sind. Im amerikanischen Schrifttum werden derartige Fehlbildungen rein deskriptiv als "partielle Ektrodaktylie mit Syndaktylie" bezeichnet (BARSKY).

Die Skelettreduktion, die häufig in einer Brachymesophalangie oder Assimilationshypophalangie besteht, kann soweit gehen, daß die Finger oder Zehen nur noch als knochenlose Bürzel imponieren. Betrifft die Skelettreduktion Binnenstrahlen, so können Erscheinungsbilder entstehen, die Spaltbildungen sehr ähnlich sind und im Schrifttum auch als "atypische Spalthände bzw. Spaltfüße" bezeichnet werden (BIRCH-JENSEN, BARSKY, GREBE). Ein manchnmal wichtiges Unterscheidungsmerkmal zwischen Spaltbildung und Symbrachydaktylie ist darin zu sehen, daß bei der Symbrachydaktylie auch bei schweren Skelettdefekten häufig noch die Nägel entwickelt oder die Finger bzw. Zehen als Weichteilknospen angedeutet sind. Als Endzustand der Symbrachydaktylie sieht W. MÜLLER die quere Stummelbildung der Hand an. Ein Beispiel dafür wurde von UNTERRICHTER veröffentlicht, der beim gleichen Individuum an der einen Seite eine Symbrachydaktylie und an der anderen eine quere Stummelbildung ohne jede Handanlage beobachten konnte.

Während für die Syndaktylie die formalgenetische Annahme W. MÜLLER's, daß dieser Fehlbildung eine Entwicklungshemmung der primitiven Weichteilplatte der Hand bzw. des Fußes zugrunde liege, in der Literatur allgemein anerkannt wird, sind dessen Ansichten über die formale Genese der Symbrachydaktylie

nicht als gesichert anzusehen. Er hält die Schädigung des skelettogenen Blastems für primär, als deren Folge dann mangelhafte Weichteilentwicklungen bzw. -trennungen auftreten können. Diese Ansicht stützt er durch die Tatsache, daß häufig auch bei schweren Skelettreduktionen die Fingernägel oder zumindest noch Weichteilknospen vorhanden sind. Er nimmt ferner an, daß ein Längenwachstum auch bei vorhandener Weichteilanlage ohne Skleroblasten nicht möglich sei. Doch muß betont werden, daß bisher noch nicht der sichere Beweis erbracht ist, ob diese sowohl Skelett- als auch Weichteilanlage umfassenden Fehlbildungen primär durch das Skelett verursacht werden (WITT, COTTA, JÄGER).

VI. Sekundäre Syndaktylie

Eine der häufigsten Kombinationsmißbildungen der Syndaktylie ist die Polydaktylie, wobei die Syndaktylie zunächst nur morphologisch zu verstehen ist. Für den Regelfall wird die von W. MÜLLER entwickelte Vorstellung über die Genese der die Polydaktylie begleitende Syndaktylie zutreffen. Darauf weist auch die Tatsache, daß die Syndaktylie meist im Bereich der verdoppelten Strahlen auftritt, so daß die Polydaktylie im Extremfall maskiert werden kann. Es gibt jedoch Hinweise, daß die Syndaktylie keineswegs immer als mechanische Folge der Strahlenvermehrung entsteht, sondern daß Syndaktylie und Polydaktylie auf gleichzeitigen genetischen Ursachen beruhen. So bestehen z.B. beim Stammbaum von SMITH und NORVELL über vier Generationen bei zahlreichen Familienmitgliedern in fast stets derselben Anordnung neben Syndaktylie und Polydaktylie

der Hände beidseitige totale Syndaktylie zwischen 5. und 6. Zehenstrahl sowie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum ersten Interphalangealgelenk. Diese außerordentliche familiäre Konstanz der symmetrischen Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe ist nicht allein mechanisch durch die begleitende Polydaktylie zu erklären. Noch deutlicher wird das gleichzeitige erbliche Vorkommen von Syndaktylie und Polydaktylie bei einem Stammbaum von ALVORD. Von 20 Familienmitgliedern mit meist beidseitiger Syndaktylie zwischen 4. und 5. Zehe und an der Hand meist rechtsseitiger Syndaktylie zwischen 3. und 4. Finger besitzen acht gleichzeitig eine Verdoppelung des 5. Zehes. Ähnliche familiär alternierende Kombination von Syndaktylie und Polydaktylie erwähnt GREBE.
Daraus folgt, daß im Einzelfall eine sichere Aussage über den genetischen oder mechanischen Ursprung der Syndaktylie bei begleitender Polydaktylie nur auf Grund eines genauen Stammbaumes gemacht werden kann. Doch sind wohl auf den größten Teil der Fälle mit syndaktyler Polydaktylie die formalgenetischen Anschauungen W. MÜLLER's anzuwenden, und damit wird die Syndaktylie zumeist auch als sekundär zu betrachten sein.

VII. Exogene Syndaktylie

Im Einzelfall kann die Unterscheidung zwischen der exogenen und endogenen Ursache einer Mißbildung sehr schwer sein. Die von GREBE aufgestellte Faustregel, "daß Doppelseitigkeit bei Entwicklungsfehler im Bereich der Gliedmaßen in der Regel für Erblichkeit, Einseitigkeit in der Regel für Nichterblichkeit spricht", ist bei der Syndaktylie nur bedingt an-

wendbar, da Einseitigkeit auch des öfteren bei erblicher Syndaktylie anzutreffen ist und eindeutig exogene Syndaktylien auch beidseitig bestehen können. Eine Unterscheidung ist nur durch genaue Analyse der Mißbildungen möglich. Von grundsätzlicher Bedeutung sind die Kriterien, die SCHWALBE als Beweis für die amniogene Entstehung von Mißbildungen fordert.

1. Es müssen sich Amnionfäden oder -adhäsionen unmittelbar am Ort der Verletzung nachweisen lassen.
2. Die betreffenden Mißbildungen müssen aus den Strängen und Verklebungen des Amnions mechanisch verständlich sein.

Ähnlich wie SCHWALBE sieht W. MÜLLER das Vorhandensein schnürender Gewebsfäden bei der Geburt als sichersten Beweis einer exogenen Genese an und hält weitgehende Asymmetrie der Deformitäten sowie den Nachweis ähnlicher Schädigungen an anderen Körperteilen und gewisse morphologische Einzelheiten wie Schnürfurchen für charakteristisch.

Es ist zu erwarten, daß amniale Defekte nicht isoliert nur zwei Zehen betreffen, sondern daß weitere Schädigungen im Bereich der Extremitäten auftreten, so daß exogene Syndaktylien besonders im Rahmen peripherer Hypoplasien anzutreffen sind. In neuerer Zeit wurde neben der endogenen und amniogenen Ursache die zirkuläre foetale Nekrose für die Entstehung peripherer Hypoplasien und begleitender Syndaktylien wahrscheinlich gemacht (SWANSON), so daß in diesen Fällen exogener Syndaktylie gar keine amniale Beteiligung besteht. In der Regel wird es jedoch für die klinische Erkennung exogener Syndaktylien keine Rolle spielen, ob sie amnialen Ursprungs sind oder durch foetale Nekrose entstanden, da sich der direkte Beweis

der amniogenen Mißbildung, nämlich der Nachweis von Amnionfalten, -fäden oder -adhäsionen nur selten führen läßt. Es ist daher bei der Beurteilung der exogenen Syndaktylie zumeist vom morphologischen Erscheinungsbild auszugehen. Auffallend und wichtig ist der häufige Eindruck der völligen Systemlosigkeit der exogen entstandenen Mißbildungen. Als sichersten morphologischen Beweis für eine exogene Ursache muß die Spitzensyndaktylie gewertet werden. Sie wird dadurch charakterisiert, daß zwischen den Zehenbasen ein sondierbarer Hautkanal besteht. Die Spitzensyndaktylie ist ontogenetisch nicht zu erklären, sie beweist also, daß die Zehen bereits getrennt vorhanden waren und später nicht vollständig miteinander verschmolzen wurden. Als fast ebenso sicher für die exogene Genese kann die Überkreuzung syndaktyler Finger gelten. Eine ähnliche Syndaktylieform läßt sich auch am Fuß beobachten, wie ein eigener Fall zeigt. Schnürringe bzw. -furchen, Fehlen von Nägeln, unregelmäßige Zehenenddefekte, Narben und ähnliche Abweichungen werden in der Literatur ebenfalls als Indizien einer exogenen Genese gewertet.

VIII. Kasuistik

1. Primäre Syndaktylie

1) A.B. ♂ geb. 3.1.48 Rö: 3143/59
Beidseitig: Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Mittelgelenk

2) A.C. ♀ geb. 7.10.11 Poli-Karte
Beidseitig: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Endgelenk

3) D.A. ♂ geb. 30.6.59 Rö: 2225/60
Beidseitig: Schwimmhaut zwischen den Grundgliedern der 2. und 3. Zehe.

4) F.C.-H. ♀ geb. 12.10.46 Rö: 1307/60
Links: Weichteil-Syndaktylie der 2. und 3. Zehe bis zum Mittelgelenk.

5) F.M. ♀ geb. 10.1.07 Poli-Karte
Beidseitig: kutane Syndaktylie der 2. und 3. Zehe bis zum Mittelgelenk.

6) H.A. ♂ geb. 16.6.59 Rö: 559 b/61
Beidseitig: Schwimmhaut zwischen 2. und 3. Zeh.

7) K.F.-D. ♂ geb. 15.2.64 Poli-Karte
Links: Schwimmhaut zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Mittelgelenk.
Bei einer Verwandten besteht die gleiche Mißbildung.

8) K.H. ♀ geb. 29.9.95 Rö: 1476/58
Beidseitig: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Mittelgelenk.

9) K.T. ♀ geb. 18.5.64 Poli-Karte
Beidseitig: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Mittelgelenk.

10) L.I. ♀ geb. 7.8.95 Poli-Karte
Beidseitig: basale Weichteilsyndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Mittelgelenk.

11) P.E. ♀ geb. 30.1.20 Poli-Karte
Beidseitig: Weichteilsyndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Mittelgelenk.

12) P.M. ♂ geb. 28.3.58 Poli-Karte
Rechts: Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh.

13) P.B. ♀ geb. 10.9.61 Poli-Karte
Rechts: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zur Höhe des Mittelgelenks.

14) Sch.V. ♀ geb. 1.7.42 Rö: 877/59
Beidseitig: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Mittelgelenk.

15) T.S. ♀ geb. 16.3.55 Poli-Karte
Beidseitig: kutane Syndaktylie der 2. und 3. Zehe bis zum Mittelgelenk.
Sonstiger Befund: Genua valga.

16) W.A. ♀ geb. 20.12.55 Poli-Karte
Rechts: Weichteilsyndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh.
Sonstiger Befund: Verkürzung des rechten Beines durch Subluxation der rechten Hüfte. Schwere Knick-Plattfüße.

17) L.M. ♀ geb. 2.7.49 Poli-Karte
Beidseitig: kutane Syndaktylie der 2. und 3. Zehe.

18) G.V. ♀ geb. 28.9.62 Rö: 1963 b/62
Kr: 2139/64
Beidseitig: Weichteilsyndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh bis zum Mittelgelenk.
Hallux varus beidseits. Mittelphalanx 5 nicht angelegt.
Der Vater ist ähnlich mißbildet, die Eltern sind blutsverwandt.

19) R.M. ♀
Beidseitig: Syndaktylie der 2. und 3. Zehe bei enchondraler Dysostose.

20) L.W. ♂ geb. 20.11.46 Poli-Karte
Links: Weichteilsyndaktylie zwischen 3. und 4. Zehe bis zum Mittelgelenk. Die 2. Zehe ist etwas verkürzt und torquiert. Die 3. Zehe steht in starker Krallenstellung.

21. G.M. ♀ geb. 24.4.23 Poli-Karte
Schwimmhaut bis zu den Mittelgelenken der Zehen 2 bis 4 beidseitig.

22) W.P. ♂ geb. 5.3.65 Poli-Karte
Rechts: Syndaktylie zwischen den Zehen 2, 3 und 4 bis zu den Mittelgelenken. Die Nagelanlagen dieser Zehen sind mangelhaft.

23) A.H. ♂ geb. 2.9.53 Kr: 2247/57
Beidseitig: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe.
Sonstiger Befund: Schwimmhaut zwischen 3. und 4. Finger links.

24) R.M. ♀ geb. 19.9.56 Rö: 1188 a/57
Kr: 427/57
Rechts: Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe bis zum Mittelgelenk.
Sonstiger Befund: Totale Syndaktylie zwischen 3. und 4. Finger beidseitig, rechts sind die Endphalangen knöchern miteinander verbunden.
Der älteste Bruder besitzt eine Schwimmhaut zwischen 3. und 4. Finger der linken Hand.

25) K.H. ♂ geb. 22.5.54 Rö: 745/61
Beidseitig: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe.
Sonstiger Befund: Beidseitige Syndaktylie des 2. und 3. Fingers.

26) P.R. ♂ geb. 27.1.52 Rö: 137 b/61
Kr: 628/61
Beidseitig: geringe Schwimmhautbildung zwischen 3. und 4. Zehe.
Sonstiger Befund: Syndaktylie der 2. und 3. Finger bei enchondraler Dysostose.
Der Vater besitzt eine Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe links sowie zwischen 2., 3. und 4. Finger.
In der ganzen Familie sind die 2. Zehen vergrößert.

27) Sch.K. ♀ geb. 27.8.59 Rö: 310 b/61
Beidseitig: Schwimmhaut zwischen 2. und 3. Zehe.
Sonstiger Befund: Schwimmhaut zwischen 2. bis 4. Finger beidseits. Gesichtskoliose.

28) P.V. ♂ geb. 15.7.60 Rö: 143 b/61
Kr: 354/61

Links: Syndaktylie zwischen den Grundgliedern der 2. und 3. Zehe.
Sonstiger Befund: Vollständige Verdoppelung des rechten Daumens bei nur mangelhafter Weichteiltrennung zwischen beiden Partnern.

29) L.S. ♀ geb.
Beidseitig: Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe, links bis zum Endgelenk und rechts bis zum Mittelgelenk.
Sonstiger Befund: Hexadaktylie der linken Hand, angedeutete Doppelung der Endphalanx des rechten Daumens im Sinne einer initialen Polydaktylie.

30) J.St. ♂ geb. 6.1.51 Rö: 2047/59
(siehe Abbildung Nr. 1) Kr: 1033/59
Beidseitig: Schwimmhaut zwischen 2. und 3. Zehe.
Links: Totale kutane Syndaktylie zwischen 4. und 5. Zehe bei Polydaktylie mit Gabelung der End- und Mittelphalanx der 5. Zehe.

31) D.J. ♂ geb. 13.6.41 Rö: 830/42
Kr: 218/58

Rechts: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh im Bereich der Grundphalangen.
Sonstiger Befund: linke Hand: Schwimmhaut zwischen 3. und 4. Finger bei vollständiger Aplasie des 5. Strahls.
Rechte Hand: geringgradige Brachymesophalangie V, Mittelphalanx V ist keilförmig.

32) G.L. ♂ geb. 28.1.42 Rö: 1012 a/55
Kr: 1952/55

Rechts: Weichteilsyndaktylie zwischen 3. und 4. Zehe bis zum Endgelenk.
Sonstiger Befund: Aplasie des 4. und 5. Strahls der linken Hand (ulnarer Doppeldefekt) sowie von Handwurzelknochen.

Rechter Unterschenkel und rechter Fuß sind leicht verkürzt.

33) J.A. ♂ geb. 10.12.64 Rö: 626 b/66
Kr: 699/66

Rechts: Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe bis zum Mittelgelenk.
Sonstiger Befund: rechter Arm: Radius ist verkürzt und nach radial ausgeschwungen. Die Ulna ist nur im proximalen Viertel angelegt. Am Olekranon sind zwei fingerartige Gebilde, das eine knöchern fest verbunden, das andere nur ein häutiger Stummel. Die Hand besteht aus dem Daumen und einem weiteren biphalangigen Finger.
Mikrognatie.

34) K.R. ♀ geb. 21.3.43 Rö: 208/64
Kr: 789/55

Beidseitig: kutane Syndaktylie zwischen 3. und 4. Zehe.
Sonstiger Befund: Beidseitige Weichteilsyndaktylie zwischen 3. und 4. Finger. Brachymetacarpie 4 links.

35) P.D. ♂ geb. 8.7.48 Rö: 833/54
Kr: 1123/54

Beidseitig: Schwimmhautbildungen zwischen den Zehen 1 bis 5 bis zu den Mittelphalangen.
Sonstiger Befund: Beidseitig Schwimmhäute zwischen den Fingern 2 bis 5 bis zu den Mittelgelenken. Brachymesophalangie 5 beidseits.
Knick-Hackenfüße.

36) M.F. ♂ geb. 10.2.62 Rö: 27 c/62
(siehe Abbildung Nr. 2) Kr: 504/62

Beidseitig: totale kutane Syndaktylie zwischen der 2., 3. und 4. Zehe, die nur durch geringe Furchen voneinander getrennt werden.
Sonstiger Befund: Schwimmhaut bis fast zum Mittelgelenk zwischen den Fingern 3 und 4 rechts. Beidseitige

Rachymesophalangie des 2. (Klinodaktylie) und des 5. Fingers.
Deutlicher Klumpfuß rechts, leichter Knick-Hackenfuß links.

37) M.R. ♀ geb. 30.1.43 Rö: 3600/59
Beidseitig: Angedeutete Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe.
Sonstiger Befund: Brachydaktylie beider Hände. Pectoralis-Verkürzung. Leichte Mikrozephalie. Exophthalmus.

38) M.U. ♀ geb. 7.12.61 Rö: 43 c/62
(siehe Abbildung Nr. 3) Kr: 758/62
2480/62
Rechts: Syndaktylie der 2. und 3. Zehe. Der 1. Zeh besitzt keine Endphalanx, beim 2. Zeh fehlt die Mittelphalanx, während sie beim 3. Zeh nur als Knochenkern angelegt ist. 2. und 3. Zehe besitzen zusammen nur eine Endphalanx.
Der 4. und 5. Zeh ist normal ausgebildet.
Klumpfuß rechts, der linke Fuß ist normal.
Sonstiger Befund: Am unteren Drittel der linken Wade besteht eine ringförmige Einschnürung. Am linken Fußrücken befindet sich ein Fibrolipom.
Rechte Hand: Brachymesophalangie 2 bis 5, sowie Schwimmhautbildung zwischen 4. und 5. Finger.
Linke Hand: Brachymesophalangie 5 mit radialer Deviation des Endgliedes (Klinodaktylie).

39) B.S. ♀ geb. 30.5.56 Rö: 281/57
Links: Syndaktylie der 2. und 3. Zehe.
Oligodaktylie mit Fehlen des 5. Zehenstrahles, Anlage von nur 3 Metatarsalknochen.
Sonstiger Befund: rechter Fuß: Oligodaktylie.
Fibulahypoplasie rechts, Tibia antecurvata,
Spalthand links.

40) M.O. ♂ geb. 26.9.57 Rö: 3101/58
(siehe Abbildung Nr. 4) Kr: 1818/58
2867/58
152/61

Rechts: Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe bis in Höhe der Nägel. Vollständige Aplasie des 4. und 5. Strahls.
Links: kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe. Aplasie des 5. Strahles.
Sonstiger Befund: crus varum congenitum links.
Rechtes Bein: Femurdysplasie mit teratogener Hüftluxation (die Femurkopfepiphyse steht in der Pfanne, der proximale Femuranteil befindet sich darüber und stützt sich am Osileum ab).
Tibiahypoplasie und Fibulaaplasie rechts.

41) G.P. ♀ geb. 28.5.54 Rö: 676/56
(siehe Abbildung Nr. 5) Kr: 2413/56

Rechts: Totale kutane Verschmelzung der Strahlen 1 bis 4 mit Ausbildung eines einzigen Nagelbandes. Der 4. Zehennagel steht etwas separiert. Ziemlich breite Lücke zum 5. Zeh.
Links: Beim 1. bis 4. Strahl besteht der gleiche Befund wie rechts, der 5. Zeh fehlt.
Beidseits: 3 grobe Metatarsalia. Distal davon befinden sich etliche mit unregelmäßig vermehrten Epiphysenlinien versehene Knöchelchen, die die Phalangen darstellen.
Sonstiger Befund: Groteske Syndaktylien und Polydaktylien beider Hände (siehe WITT, COTTA, JÄGER Nr. 24).

42) F.M. ♀ geb. 2.10.32 Rö: 587/46
Kr: 46 M 318

Mutter des oben angefährten Kindes G.P.
Sie ist mit den gleichen Mißbildungen wie ihre Tochter (Nr. 44) behaftet.

43) L.B. ♀ geb. 30.1.49 Rö: 64 a/50
(siehe Abbildung Nr. 6) 2150 a/57
Kr: 1863/50

Rechts: Die Zehenstrahlen 2 - 5 sind völlig miteinander verschmolzen, es besteht also ein Löffelfuß. Nur die Metatarsalia und die Grundphalangen sind normal angelegt, während die Mittelphalangen nur in Form knöcherner Kerne angedeutet sind. Der Fuß ist kürzer als der linke.
Sonstiger Befund: Periphere Hypoplasie der linken Hand mit Syndaktylie der Finger 2 bis 5 bei Fehlen der Endphalangen und rudimentärer Anlage der Mittelphalangen. Vom Daumen ist nur die Grundphalanx vorhanden.

2. Symbrachydaktylie

44) G.I. ♂ geb. 17.4.62 Rö: 1235 b/62
(siehe Abbildung Nr. 7)
Rechts: Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe bis fast zum Endgelenk.
Beidseitig: Totale kutane Syndaktylie zwischen 4. und 5. Zehe mit Onychogryposis. Die 2. bis 4. Zehen sind nur biphalangig angelegt. Da normale Nagelbildung besteht, fehlen anscheinend die Mittelphalangen. Metatarsale 4 ist hypoplastisch. Mittelphalanx 5 ist nur als knöcherner Kern angelegt. Synostose zwischen Kuboid und Kuneiforme III. Atypische proximale Epiphysen an den Metatarsalia 2 und 3.
Sonstiger Befund: Klinodaktylie der 5. Finger beidseits.

45) B.Ch. ♂ geb. 19.3.63 Rö: 140 c/63
(siehe Abbildung Nr. 8)
Links: Syndaktylie zwischen den Zehen 3 bis 5.
Das Endglied der rechten Großzehe fehlt.
Beidseits: Biphalangie der 2. bis 5. Zehe.
Sonstiger Befund: Brachymesophalangie der Finger 2

bis 5 beidseits.
Strabismus convergens, Gesichtsasymmetrie.

46) H.B. ♀ geb. 25.6.51 Rö: 274 b/64
(siehe Abbildung Nr. 9)
Links: Fast vollständige Syndaktylie der 2. und 3. Zehe. Biphalangie der 2., 3. und 4. Zehe. Oligodaktylie mit Fehlen des fibularen Randstrahls.

47) B.R. ♂ geb. 2.11.65 Rö: 153 c/65
(siehe Abbildung Nr. 10)
Links: 3 Metatarsalia angelegt. Distal davon befinden sich 2 vollständig miteinander verschmolzene Zehen, die je aus einer Grundphalanx und einem weiteren Knochenkern bestehen, bei dem eine Differenzierung zwischen End- und Mittelphalanx nicht möglich ist.
Rechts: Schwimmhautbildung zwischen 2. und 3. Zehe bis zur Höhe der Endgelenke.
Pes metatarsus varus congenitus.
Sonstiger Befund: Leichte Pfannendysplasie der linken Hüfte.
Rechte Hand: Quere Stummelbildung im mittleren Metacarpalbereich. Ulnar befindet sich ein kleiner nagelbehafteter Stummel, der nur einen Knochenkern enthält.
Linke Hand: Schwimmhautbildung zwischen 2. und 3. Finger bis in Höhe der Mittelgelenke, sowie Brachymesophalangie 5.

3. Syndaktylie bei Polydaktylie

48) Sch.J. ♂ geb. 19.6.64 Rö: 706 a/65
(siehe Abbildung Nr. 11) Kr: 597/65
Rechts: Gedoppeltes Endglied der Großzehe mit auffälliger Hypoplasie des fibularen Partners. Syndaktylie der Doppelanlage, die nur einen auffallend breiten Nagel besitzt, mit den Zehen 2 und 3.
Links: Grund- und Endphalanx sind gedoppelt und tragen je einen Zehennagel. Syndaktylie der verdoppelten Zehen mit der 2. und 3. Zehe.

Der Vater ist ebenfalls mit entsprechenden Zehenmißbildungen behaftet.

49) G.I. ♀ geb. 9.4.44 Rö: 350/64
(siehe Abbildung Nr. 12) Kr: 279/59
47 M 312

Beidseits: Verdoppelung der Großzehenstrahlen einschließlich der Metatarsalia bei Hypoplasie der fibularen Partner. Triphalangie beider Partner. Syndaktylie der gedoppelten Zehenanlagen bis einschließlich der Endglieder.
Sonstiger Befund: Schwimmhaut zwischen 3. und 4. Finger der rechten Hand.

50) W.S. ♀ geb. 28.8.62 Rö: 11 c/63
Kr: 163/63

Beidseitig: 6 vollständige Zehenstrahlen mit 6 Metatarsalia. Syndaktylie zwischen 5. und 6. Zehe bis zum Endgelenk. Verschmelzung der Metatarsalie 3 und 4 links sowie 5 und 6 rechts in ihren proximalen Anteilen.
Sonstiger Befund: an beiden Händen pendelndes 6. Fingeranhängsel mit 2 Knochenkernen.

51) S.M. ♂ geb. 27.9.49 Rö: 151/55
Kr: 1/55

Links: kutane Syndaktylie zwischen den Zehen 4 bis 6. Der 6. Zeh besteht aus Mittel- und Endphalanx.

52) S.A. ♂ geb. 9.9.61 Rö: 2639 b/61
Kr: 791/62

Beidseits: Überzähliger Zehenstrahl mit hypoplastischem Metatarsus und Phalangen zwischen dem 4. und 5. Zehenstrahl. Syndaktylie der 4. und 5. Zehen mit der zwischengeschalteten überzähligen Anlage.
Sonstiger Befund: Schwimmhautbildung zwischen den Fingern 3 und 4 der rechten Hand bis zu den Endgelenken.

53) H.L. ♀ geb. 16.8.31 Rö: 630/52
Kr: 42 M 13

Rechts: Phalangen des 4. Zehs sind verdoppelt, die Mittelphalangen sind ostotisch verbunden. Syndaktyle Verbindung des verdoppelten Zehs mit der 5. Zehe. Mittelphalanx der 2. Zehe ist andeutungsweise gespalten. Biphalangige Anlage der 5. Zehe.
Links: Mittel- und Endphalanx der 4. Zehe sind verdoppelt, syndaktyle Verbindung mit der 5. Zehe. Der 2. Zeh ist nur biphalangig.
Sonstiger Befund: Daumen- und Zeigefingerhypoplasie beidseits.

54) B.A. ♂ geb. 11.8.07 Rö: 676/59
Kr: 308/59

Rechts: Fibulare Strahlendoppelung einschließlich des Metatarsus. Die überzählige Zehenanlage befindet sich zwischen 4. und 5. Zehe, sie ist hypoplastisch. Ihre Phalangen sind mit der 4. und 5. Zehe syndaktyl verbunden. Ein Onkel besitzt ebenfalls Syndaktylien.

55) Sch.H. ♀ geb. 28.11.50 Rö: 1772 a/57
Kr: 1026/57

Beidseitig: Vollständig ausgebildeter überzähliger Strahl mit Metatarsus zwischen dem 4. und 5. Strahl. Syndaktylie der Zehen 3 bis 6.
Trennung an den Nägeln und Endgliedern nur angedeutet. Hypoplasie der Mittel- und Endphalangen 2 bis 6, zum Teil fehlen auch die Endphalangen. Die Großzehen stehen in Varus-Stellung.
Sonstiger Befund: Rechte Hand: Daumen in Varus-Stellung. Syndaktylie zwischen 3. und 4. Finger. Der 5. Finger ist hypoplastisch.
Linke Hand: Syndaktylie der Finger 3, 4 und 5. Mutter, Großvater und Onkel sind von den gleichen Mißbildungen befallen.

56) R.M. ♀ geb. 2.6.54 Rö: 2670 a/58
Kr: 1888/58

Links: Mittel- und Endglied der 5. Zehe sind gedoppelt, Syndaktylie mit der 4. Zehe.

57) H.S. ♀ geb. 11.12.52 Rö: 1092 a/66
Kr: 2899/55

Rechts: Mittel- und Endphalanx der 5. Zehe sind gedoppelt. Die Doppelanlage ist syndaktyl mit der 4. Zehe verbunden. Die 5. und 6. Zehe besitzen ein gemeinsames Nagelband.

58) F.D. ♂ geb. 5.4.57 Rö: 2332/57
(siehe Abbildung Nr. 13) Kr: 252/58

Links: Wahrscheinlich überzähliger Metatarsus als Knochenkern tibial des 5. Metatarsale.
Über dem Knochenkern und dem 5. Metatarsale sind je 1 biphalangiger Zeh angelegt, bei vollständiger Syndaktylie dieser beiden Zehen. Sie besitzen getrennte Nagelanlagen.

59) B.A. ♀ geb. 9.5.54 Rö: 776/55
Kr: 1188/55

Rechts: Hypoplastischer überzähliger Metatarsus zwischen 3. und 4. Metatarsus. Die Metatarsalknochen 4 und 5 sind miteinander verschmolzen. Totale Syndaktylie der biphalangigen 4. und 5. Zehen. Die Grundphalanx der 5. Zehe artikuliert mit einer proximal liegenden Exostose der 4. Grundphalanx.
Sonstiger Befund: Rechtes Bein: Verkürzung des Oberschenkels und extreme Verkürzung des Unterschenkels. Klumpfuß.

60) P.H. ♂ geb. 29.10.65 Rö: 259 b/66

Rechts: Syndaktylie der 1. und 2. sowie der 3. und 4. Zehe. Die Doppelanlage des 2. Zehenstrahls weicht nach distal gabelförmig auseinander. Am fibularen Partner der Doppelung fehlen Mittel- und Endphalanx. Dieser Partner bildet eine rudimentäre eigene Zehenanlage.

Vom 3. Zeh ist nur die Grundphalanx vorhanden, der Nagel fehlt.
Sonstiger Befund: Spalthand rechts, bei der der 3. Fingerstrahl bis auf ein kleines Metakarpalrudiment fehlt und statt dessen ein Weichteilspalt besteht.
Geringgradige Deformierung beider Ohrmuscheln.

61) U.C. ♀ geb. 26.3.55 Rö: 234/55
(WITT, COTTA, JÄGER Nr. 22)
Beidseits: Doppelung der Großzehenphalangen und der Kleinzehenphalangen. Syndaktylie aller Zehenstrahlen außer des fibularen Randstrahls.
Sonstiger Befund: Beide Hände: Doppelte Anlage der Grund- und Endphalanx am 1. Strahl und doppelte Anlage der Mittel- und Endphalanx am 5. Strahl. Metakarpale 1 besitzt distale Pseudoepiphyse. Mangelhafte Weichteiltrennung zwischen allen Strahlen.

62) I.K.-H. ♂ geb. 7.8.48 Rö: 11/52
Kr: 479/51
Beidseits: Großzehenendglied verdoppelt und bis auf den Nagel völlig verwachsen. Freibewegliche fibulare überzählige Zehe. Metatarsale 6 des linken Fußes nur proximal mit dem 5. verwachsen, während die Metatarsalia 5 und 6 am rechten Fuß fast vollständig miteinander verschmolzen sind.
Sonstiger Befund: Mittel- und Endglied des 5. Fingers ist beidseits gedoppelt.

4. Exogene Syndaktylie

63) F.K.-H. ♂ geb. 18.3.43 Rö: 1013/54
(WITT, COTTA, JÄGER Nr. 152) Kr: 845 a/55
Rechts: Syndaktylie zwischen den Grundphalangen der 1. bis 5. Zehe. Die 1. Zehe besitzt nur eine rudimentäre Endphalanx und keinen Nagel. Die Endphalangen 2 bis 5 sind im Varussinne abgeknickt.
Links: Schwimmhaut zwischen den Grundphalangen der 2. bis 5. Zehe.

Sonstiger Befund: Rechte Hand: Grundphalanx 2 und 3 nur mit ihrem proximalen Drittel angelegt. Syndaktylie der Fingerstummel 2 und 3. Hypoplastische Endphalanx 4. Hypoplasie der Endphalanx 5. Schnürring im Bereich des Endgelenks 4 und 5.
Linke Hand: Hypoplastische Grundphalanx und Endphalanx 1. Hypoplasie Endphalanx 2. Hypoplasie des Mittelgliedes 3. Endphalanx 3 zweikernig. Schnürring in der Mittel des Mittelgliedes 2. Zwischen beiden Kernen Schnürringe. Rudimentäre Mittelphalanx 4 und 5. Syndaktylie bis zur Höhe des Mittelgelenks 2 und 3, bis zur Mitte der Grundphalanx zwischen 3 und 4 und 4 und 5.

64) M.M. ♀ geb. 22.4.53 Rö: 260/56
Kr: 432/53

Links: Totale kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zeh, die nur einen Nagel tragen.
Knick-Hackenfuß.
Rechts: Die Zehen 1 bis 5 stehen in Krallenstellung.
Klumpfuß.
Sonstiger Befund: Rechte Hand: Mittelphalanx des 4. Fingers ist hypoplastisch, die Endphalanx fehlt, es sind nur Weichteile des Endgliedes mit dem Nagel vorhanden.
Linke Hand: Der 1. Finger besteht nur aus einer hypoplastischen Grundphalanx. 2. und 3. Finger sind im proximalen Grundphalanxbereich abgeschnürt.
Schnürring am rechten Unterschenkel.

65) K.T. ♂ geb. 5.2.58 Rö: 147 c/63
Kr: 593/64

Rechts: Endphalanx der 1. Zehe ist rudimentär angelegt und trägt nur einen punktförmigen Nagel. Die Mittelphalanx der 2. Zehe ist ebenfalls rudimentär, Endphalanx und Nagel fehlen. 4. und 5. Zehe sind normal.
Links: Endphalangen der 1., 2. und 3. Zehe fehlen.

Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe.
Sonstiger Befund: Rechte Hand: An der Endphalanx des Daumens verläuft eine zirkuläre narbenförmige Eindellung, die in den Nagelfalz übergeht. Der 2. Finger besteht nur aus einer konisch zugespitzten Grundphalanx. Die Mittelphalanx des 3. Fingers ist verkürzt, die Endphalanx fehlt und am distalen Fingerende verläuft eine bogenförmige Narbe. Die Endphalanx des 4. Fingers ist verkürzt und trägt nur einen kleinen bogenförmigen Nagel.

66) B.R. ♂ geb. 9.3.54 Rö: 27 a/57
Kr: 2409/56

Rechts: Die Endphalanx 1, die Mittelphalanx 2 und die Endphalanx 3 sind hypoplastisch angelegt. Es besteht eine Syndaktylie der hypoplastischen Zehen 1, 2 und 3.
Links: Syndaktylie der 2. und 3. Zehe.
Sonstiger Befund: Rechte Hand: Schnürring am Endgelenk des 1. Fingers. Der 2. Finger zeigt nur noch die Basis der Endphalanx. Der 5. Finger ist nur bis zur hirsekorngroßen rudimentären Mittelphalanx angelegt.
Linke Hand: Die Grundphalanx 2 bis 4 sind hypoplastisch. Ebenso besteht eine Hypoplasie der Mittelphalangen 2 bis 4. Die Fingerstummel 2 und 4 sind durch eine Hautbrücke miteinander verbunden und drängen den 3. Fingerstummel nach volar ab. In der Hautbrücke zwischen 2. und 4. Finger, die bis zum Mittelgelenk reicht, befindet sich ein sondierbarer Hautkanal.

67) M.R. ♀ geb. 3.5.50 Rö: 9/51
(WITT, COTTA, JÄGER Nr. 168) Kr: 1579/50
(siehe Abbildung Nr. 14)

Rechts: 1. und 2. Zehe bestehen nur aus den Grundphalangen. Syndaktyle Verschmelzung der 2. und 3. Zehe. Mittel- und Endphalangen der 3. Zehe sind nur als knöcherne Kerne angelegt. Die Endphalanx der 4. und 5. Zehe fehlt.

Sonstiger Befund: Linke Hand: Grund- und Mittelphalanx 4 sind hypoplastisch. Hypoplasie der Mittelphalanx 5. Die Grundphalanx 2, 3 und 5 sowie die Mittelphalanx 4 sind an ihrer Spitze syndaktyl verbunden, sondierbarer Hautkanal an der Fingerkommissur zwischen 3. und 4. Finger.

68) Sch.S. ♀ geb. 17.8.62 Rö: 1437 b/63
Links: Syndaktylie zwischen den Zehen 2, 3 und 4. Endphalanx 1 ist hypoplastisch, die Endphalangen 2 bis 4 fehlen einschließlich der Nägel.
Rechts: Hypoplasie aller Mittel- und Endphalangen.
Sonstiger Befund: Klumpfüße beidseits.
Rechte Hand: Die Finger 3 und 4 sind in Höhe der Mittelglieder häutig miteinander verbunden, zwischen den Grundgliedern besteht ein sondierbarer Spalt. Über den Fingerenden ist die Haut strahlennarbig verwachsen. Die Endglieder der Finger 2 bis 4 fehlen. Zirkuläre Falte im Bereich des rechten Handgelenks.

69) Z.B. ♀ geb. 19.1.58 Rö: 1579 a/60
Kr: 1473/60
Rechts: Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe mit Verstümmelung der Endphalangen beider Zehen, die Zehennägel sind nicht angelegt. Es besteht ein sondierbarer Hautkanal zwischen den Basen der beiden Zehen.
Sonstiger Befund: Rechte Hand: Der Daumen zeigt im Grundgliedbereich eine tiefe Schnürfurche. Der Zeigefinger ist in Höhe des Grundgliedes vollständig abgeschnürt, die Basis desselben jedoch erhalten. Schnürfurche im Mittelgliedbereich des 3. Fingers sowie im Grundgliedbereich des 4. Fingers.

70) W.M. ♀ geb. 19.2.66 Rö: 74 c/66
Rechts: Syndaktylie der Zehen 2 bis 4 mit Hautkanalbildungen in den Kommissuren dieser Zehen, die jedoch nicht durchgehend sondierbar sind. Endphalanx und Nagel des 1. Zehen fehlen. Hypoplasie der Mittel- und Endphalanx des 2. Zehes. Mittel- und Endphalanx des

3. Zehes sowie die Endphalanx des 4. Zehes fehlen. Mittelphalanx des 4. Zehes und Endphalanx des 5. Zehes sind hypoplastisch.
Links: Syndaktylie im Bereich der Grundglieder der 2. und 3. sowie der 4. und 5. Zehe. Endphalanx und Nagelanlage der 1. Zehe fehlen. Schnürfurche oberhalb des linken Sprunggelenks.
Sonstiger Befund: Rechte Hand: Syndaktylie der Finger 2 bis 4 mit angedeuteten Hautkanalbildungen im Bereich der Fingerkommissuren zwischen 2. und 3. und 3. und 4. Finger. Die Phalangen des 2. Fingers sind hypoplastisch. Der 3. Finger besteht nur aus einer Grundphalanx, darüber befindet sich eine Weichteilknospe. Der 4. Finger zeigt Weichteilverdickungen im Mittel- und Endgliedbereich bei hypoplastischen Mittel- und Endphalangen.

71) V.P.-B. ♂ geb. 18.10.49 Rö: Ki/57
(siehe Abbildung Nr. 15) Kr: 1967/52
(WITT, COTTA, JÄGER Nr. 128)
Rechts: Totale Syndaktylie der Zehen 1 bis 3, die nur aus den Grundphalangen bestehen, bei der 3. Zehe ist die Mittelphalanx noch als Knochenkern angelegt.
Links: Totale Syndaktylie zwischen den Zehen 1 und 2, die nur aus den Grundphalangen bestehen. Beim 3. und 4. Zeh fehlt die Endphalanx. Nur der 5. Zeh trägt einen Nagel.
Beidseits: Spitzklumpfuß.
Sonstiger Befund: Rechte Hand: Am ersten Strahl fehlen alle Phalangen bis auf kleine knöcherne Rudimente der Grundglieder. Die Epiphysenzone des Grundgliedes ist am 1. Finger in voller Breite erhalten. Der 3. Strahl ist zweiphalangig und im distalen Ende zapfenförmig verjüngt. Der 4. Strahl zeigt eine punktförmige Anlage der Endphalanx. Mittel- und Endphalanx des 5. Strahls sind hypoplastisch.
Linke Hand: Endphalangen 2 bis 5 fehlen. Syndaktylie der 2. bis 5. Finger bis zur Mitte der Mittelphalan-

gen. Am Daumen Schnürfurche. Konische Zuspitzung der hypoplastischen Mittelphalanx des 2. Fingers. Schnürfurche am oberen Drittel des 3. Fingers mit Nagelrest, hypoplastische Mittelphalanx, rudimentäre Endphalanx. Hochgradige Hypoplasie der Mittelphalanx 4. Konische Zuspitzung der hypoplastischen Mittelphalanx des 5. Fingers, Endphalanx nur punktförmig mit Nagelrest.

72) H.I. ♀ geb. 25.4.57 Rö: 2039 a/60
Kr: 1544/61

Links: Rudimentäre Endphalangen 1 und 2, an denen die Nägel fehlen. Spitzensyndaktylie der 1. und 2. Zehe, zwischen denen ein breiter sondierbarer Spalt besteht. Schnürfurche am 3. und 4. Zeh.
Klumpfußstellung.
Rechtes Bein: Mitte rechter Unterschenkel tiefe zirkuläre Schnürfurchen mit Synostose von Tibia und Fibula. Distaler Teil des Unterschenkels deutlich verdickt und aufgetrieben. Rückfußstumpf etwa in Höhe des Chopart'schen Gelenks, an der Stumpfspitze ganz flache Bürzelbildung.
Sonstiger Befund: Linke Hand: Syndaktylie der Finger 2 und 3, an deren Kommissur sich ein sondierbarer Hautkanal befindet, und die nur einen gemeinsamen Nagel besitzen. Die Endphalanx 3 fehlt.
Rechte Hand: Syndaktylie der Finger 2 und 3, die nur aus hypoplastischen Grund- und Mittelphalangen bestehen. An der anscheinend abgeschnürten Kuppe befindet sich ein Nagelrudiment.

73) F.A. ♀ geb. 17.11.45 Rö: 2488/57
(WITT, COTTA, JÄGER Nr. 169)
(siehe Abbildung Nr. 16)
Links: Syndaktylie der Zehen 1 bis 4, die einen unregelmäßigen Klumpen mit Strangbildung und sondierbaren Hautkanälen im Bereich der Kommissuren bilden. Nur die 5. Zehe ist normal angelegt und besitzt einen Nagel.

Die 2. Zehe besteht aus einer hypoplastischen Grundphalanx. Die 3. und 4. Zehe werden nur aus Grund- und hypoplastischer Mittelphalanx gebildet.
Sonstiger Befund: Rechte Hand: Hypoplastische Mittelphalanx 2, über deren Mitte Schnürring. Hypoplastische Grund-, Mittel- und Endphalanx 3 und 4. Gemeinsamer Schnürring umfaßt den 3. und 4. Finger in Höhe des Mittelgelenks. Syndaktylie im Bereich des Schnürrings, an der Basis der Fingerkommissur, zwischen 3 und 4 deutlich sondierbarer Hautkanal. Schnürring am 4. Finger über dem Mittelgelenk. Hypoplasie der Mittel- und Endphalanx 1. Beugekontraktur des 3., 4. und 5. Fingers.
Linke Hand: Schnürring in Höhe des distalen Endes der Mittelphalanx 4, Hypoplasie der Endphalanx 4.

74) F.R. ♀ geb. 13.12.49 Kr: 351/51
Links: Schwimmhaut zwischen den Basen aller Zehen. 4. und 5. Zehe sind total syndaktyl miteinander verbunden, besitzen keine Nägel und imponieren wie ein Bürzel. Die 3. Zehe hat nur einen minimalen Nagelansatz. Die 2. Zehe ist ebenfalls hypoplastisch, ihr Endglied fehlt.
Rechts: Nur die 1. Zehe besitzt eine knöcherne Grundphalanx, die übrigen Zehen sind kurz und nicht knöchern angelegt. Der ganze Fuß ist teigig verschwollen.
Beidseits: Zirkuläre Schnürfurche etwas proximal der Fußgelenke, die rechts teilweise gedoppelt ist und sich bis auf den Knochen erstreckt.
Vorfußamputation rechts wegen Durchblutungsstörungen. Auch am linken Fuß bestehen Durchblutungsstörungen.

IX. Diskussion der Syndaktylie

Die Fehlbildungen der Hände einiger unserer Beispiele haben bereits WITT, COTTA, JAEGER beschrieben, in der Kasuistik wurde jeweils darauf hingewiesen.

Die Syndaktylien unseres Krankenbestandes lassen sich nach ihrer wahrscheinlichen Genese in vier Gruppen aufteilen.

1. Den weitaus größten Anteil umfaßt die Gruppe, bei der nach W. MÜLLER's Vorstellungen primäre Syndaktylien anzunehmen sind.

2. Die Symbrachydaktylien werden gesondert von den primären Syndaktylien aufgeführt, da nicht sicher geklärt ist, ob die bei ihnen auftretenden Syndaktylien Mißbildungen eigener Genese sind oder erst sekundär als Folge der Skelettreduktion entstanden.

3. Bei einer Reihe von Beispielen treten Syndaktylien im Bereich polydaktyler Zehen auf, so daß eine sekundäre Entstehung vermutet werden kann.

4. In der letzten Gruppe sind alle die Fehlbildungen zusammengefaßt, deren morphologisches Erscheinungsbild eine Diskussion exogener Faktoren ratsam erscheinen läßt.

1. Primäre Syndaktylie

Unser Krankengut umfaßt 43 Patienten mit primärer Syndaktylie, von denen 18 dem ♂ und 25 dem ♀ Geschlecht angehören. Da diese Zahlen relativ klein und die Unterschiede

nicht allzu signifikant sind, erscheint es nicht zulässig, daraus allgemein auf eine größere Beteiligung des weiblichen Geschlechts zu schließen. Auf die unterschiedlichen Angaben im Schrifttum bezüglich der Geschlechtsverteilung wurde bereits in einem eigenen Kapitel hingewiesen.

Eine Aufstellung unserer Beispiele, bei denen ein- oder beidseitig jeweils ein oder mehrere Zehenpaare syndaktyl verschmolzen sind, ergibt folgende Verhältnisse:

Syndaktylie nur der 2. und 3. Zehe = 33 Patienten
" " " 3. und 4. " = 3 "
" mehrerer Zehenpaare = 7 " .

Damit können die im Schrifttum übereinstimmenden Angaben über die Prädilektionsorte bestätigt werden, da die Syndaktylie der 2. und 3. Zehen auch bei unserem Krankenbestand weitaus am häufigsten vorkommt, während die Syndaktylie der 3. und 4. Zehe erheblich seltener zu beobachten ist. Demgegenüber stellt die Syndaktylie des 3. und 4. Fingers die häufigste Form der Fingersyndaktylie dar (WERTHEMANN, STUCKE und HELBIG, WITT, COTTA, JAEGER u. a.), wie auch unsere Beispiele mit gleichzeitigen Fingersyndaktylien andeuten. Interessant erscheint, daß unser Krankengut kein Beispiel einer primären Syndaktylie enthält, die sich auf den 1. und 2. oder auf den 4. und 5. Zeh beschränkt. Diese fibularen und tibialen Randstrahlen sind hier nur bei syndaktyler Vereinigung weiterer Zehenpaare mitbetroffen. Daraus ergibt sich, daß die Syndaktylie der 2. und 3. Zehe weitaus überwiegt, die Syndaktylie der 3. und 4. Zehe des

öfteren zu beobachten ist, während eine Syndaktylie nur der Randstrahlen zwar vorkommt, wie z. B. ein von WERTHEMANN demonstrierter Fall mit Syndaktylie der 4. und 5. Zehe zeigt, aber doch sehr selten zu sein scheint.

Die Syndaktylie wird in der Literatur als überwiegend symmetrisch auftretende Fehlbildung beschrieben (KOENNER, v. VERSCHUER, M. LANGE, LUEKEN u.a.). Diese Feststellung läßt sich auch anhand unseres Krankenbestandes bestätigen:

Syndaktylie	beidseits	=	28 Patienten
"	rechts	=	10 "
"	links	=	5 "

Ob bei Einseitigkeit die rechte Seite bevorzugt befallen wird, muß offen bleiben. Das Krankengut von STUCKE und GANSMÜLLER, das 36 Patienten umfaßt, zeigt in dieser Hinsicht ausgeglichene Verhältnisse.

In unserem Krankengut sind kutane Syndaktylien aller Schweregrade zu beobachten, von leichter Schwimmhautbildung zweier Zehen bis zur Löffelfußbildung; doch in keinem Falle fand sich eine ossäre Syndaktylie der Zehen, wie sie z. B. WERTHEMANN beschreibt. Es kann also die Feststellung STUCKE und GANSMÜLLER's bestätigt werden, daß die ossäre Syndaktylie wesentlich seltener auftritt als die Weichteil-Syndaktylie.

Bei 11 Patienten, entsprechend etwa 1/4 der Gesamtzahl, bestehen zusätzlich ein- oder beidseitige Syndaktylien im Bereich der Hände, bevorzugt zwischen 3. und 4. Finger.

Daraus geht hervor, daß gleichzeitiger Befall von Händen und Füßen zwar nicht obligat ist, aber doch recht häufig vorkommt. In Extremfällen, wie z. B. dem bereits erwähnten Stammbaum von LUEKEN, können fast alle mißbildeten Mitglieder einer Familie mit gleichzeitigen symmetrischen Syndaktylien sowohl der Hände als auch der Füße behaftet sein.

Auffällig ist die häufige Kombination der Syndaktylie mit anderen Fehlbildungen, besonders im Sinne von Überschuß- und Defekt- oder Rückbildungen, sowohl der oberen wie der unteren Extremitäten. Jedoch wird die genotypische Kombination von Syndaktylie und Polydaktylie in unserem Krankengut eindeutig seltener beobachtet, als die Kombination mit rückläufigen Schwankungen der Skelettanlage. Diese Beobachtung stimmt mit den Feststellungen HELBIG's überein, der bei 102 Syndaktylien 23 mal gleichzeitige Doppelmißbildungen und 40 mal rückläufige Schwankungen fand.

Da die Syndaktylie selbst eine Hemmungsmißbildung ist, erscheint die ausgeprägtere Tendenz zu Defekt- und Rückbildungsvorgängen erklärlich.

Den gleichzeitig auftretenden Syndaktylien und Polydaktylien der Beispiele 28, 29, 30, 41 und 42 müssen unterschiedliche genetische Anlagen zugrundeliegen, da die Syndaktylien nicht als mechanische Folge der Raumbeengung durch die Strahlvermehrung zu erklären sind. Das geht in den Beispielen 28, 29, 41 und 42 klar aus der Tatsache hervor, daß die Syndaktylien nur an den Füßen auftreten, während sich die begleitenden Polydaktylien auf die Hände be-

schränken.

Beim Beispiel Nr. 30 ist die 5. Zehe links doppelt angelegt und mit der 4. Zehe vollständig in den Weichteilen verschmolzen, gleichzeitig sind 2. und 3. Zehe beidseits durch eine Schwimmhaut miteinander verbunden. Die Lokalisation und die Art der Ausprägung der Syndaktylie im Bereich der Verdoppelung sind typisch für eine sekundäre Entstehung. Zwar wäre die Syndaktylie der 2. und 3. Zehe des linken Fußes als Folge der Polydaktylie zu diskutieren, die Syndaktylie des rechten Fußes dagegen keinesfalls. Berücksichtigt man, daß die Zygodaktylie überwiegend symmetrisch auftritt, so wird wohl auch die Syndaktylie der 2. und 3. Zehe links als primär aufzufassen sein. Es liegt also auch hier sicherlich eine gleichzeitige primäre und sekundäre Syndaktylie vor, und damit eine "genotypische" Kombination von Syndaktylie und Polydaktylie.

Von den Rückbildungsvorgängen, die die Syndaktylie begleiten, sind Hände, Füße und z. T. auch die langen Röhrenknochen betroffen. Oligodaktylien der Hände in Kombination mit Zygodaktylien finden sich bei den Beispielen 31, 32 und 33. Jedoch nimmt Beispiel 33 eine Sonderstellung ein, da es sich nicht um eine übliche Oligodaktylie zu handeln scheint. Während die Hand nur aus dem Daumen und einem weiteren Fingerstrahl besteht, ist der Radius dysplastisch und von der Ulna nur das proximale Viertel angelegt. Am Ellenbogen befinden sich zwei fingerartige Gebilde, von denen das eine nur ein häutiger Stummel und das andere

knöchern fest mit dem Olekranon verbunden sind. Sieht man diese beiden ulnaren Stummel als Fingerrudimente an, so ließe sich diese Erscheinung entwicklungsmechanisch damit erklären, daß frühembryonal eine Störung der Längenentwicklung des ulnaren Armanteils stattgefunden hat, worauf besonders die Mangelentwicklung der Ulna hindeutet. Dabei könnten Teile des ulnaren Blastems der primitiven Weichteilplatte der Hand im Bereich des Olekranons zurückgeblieben sein, die einerseits die Bildung dieser fingerartigen Stummel am Ulnarudiment induzierten und andererseits zur Mangelentwicklung der Hand führten. Ein ähnliches Erscheinungsbild bieten die Fehlbildungen eines Mitgliedes der von VERBEEK und SCHWARZWELLER untersuchten Familie, da sich auch dort bei Oligodaktylie der rechten Hand ein fingerartiges Gebilde an der ulnaren Seite des Unterarms in der Nähe des Olekranons befindet.

Als weitere Formen der Skelettrückbildungen sind die brachydaktylen Veränderungen der Finger unserer Beispiele 34, 35, 36, 37 und 38 zu betrachten, deren Finger bis auf Beispiel 37 gleichzeitig auch syndaktyl miteinander verbunden sind, so daß diese Fehlbildungen als sehr frühe Stadien der Symbrachydaktylie gedeutet werden können. Diese Auffassung vertreten auch WITT, COTTA, JAEGER bei einem ähnlichen Fall. Im Zusammenhang mit diesen Skelettrückbildungen sei auf die Pectoralisverkürzung des Beispiels 37 hingewiesen, die eine Vorstufe zur Pectoralisaplasie zu sein scheint, welche bereits des öfteren als Kombinationsmiß-

bildung der Symbrachydaktylie beschrieben wurde (W. MÜLLER, STUCKE und GANSMÜLLER).

Auf eine erhebliche Neigung zur Phalangenreduktion deuten die Brachydaktylien unseres Beispiels 38, da sowohl der rechte Fuß als auch beide Hände betroffen sind. Die Fehlbildung der rechten Hand, bei der alle dreiphalangigen Strahlen verkürzt sind, hat eine gewisse Ähnlichkeit mit dem Erbtypus DRINKWATER II, doch müßte sich bei diesem der Befund, wie er sich an der rechten Hand darbietet, an beiden Händen und Füßen feststellen lassen. Außerdem müßte Erblichkeit nachzuweisen sein, wofür jedoch in der Familienanamnese kein Hinweis vorhanden ist. Die gleichzeitige ringförmige Einschnürung im unteren Drittel der linken Wade, eine dafür recht typische Lokalisation, ist als Mißbildung eigener Genese anzusehen, da die dafür verantwortlichen Ursachen, nämlich Nabelschnurumschlingung, amniogene Schnürung oder eventuell auch zirkuläre fötale Nekrose, nach heutigem Wissen nicht zu den beschriebenen Skelettveränderungen der Hände und Füße führen können.

Die ausgeprägtesten Formen der Skelettrückbildung bei begleitender Zehensyndaktylie zeigen in unserem Krankengut die Beispiele 39 und 40. Erwähnenswert ist beim Beispiel 39 die Kombination von Spalthand und Oligodaktylie der Zehen. Die Fehlbildungen der Füße lassen sich nicht als Spaltfüße auffassen, da die tibialen Strahlen erhalten sind und nur die fibularen fehlen. Im Gegensatz dazu sind die entsprechenden Formen des Spaltfußes durch einen

Defekt vorwiegend der tibialen Strahlen gekennzeichnet. Es handelt sich deshalb um typische Oligodaktylien. Während Fibula und Tibia in diesem Falle nur hypoplastisch bzw. dysplastisch sind, bestehen die Fehlbildungen des Beispiels 40 in schweren Defekten der langen Röhrenknochen, in Form von Fibulaaplasie, Tibiahypoplasie und Femurdysplasie mit teratogener Hüftluxation.

Zwar können bei Tibia- oder Fibulaaplasie die Zehenstrahlen vollständig vorhanden sein, doch betont GRUBER, daß in solchen Fällen auch häufig ein Zehenmangel zu beobachten ist, der sich nach Untersuchungen von HAUDECK (zitiert nach ASCHNER) hauptsächlich auf der Seite des Röhrenknochendefekts lokalisiert, wie auch bei unserem Beispiel. GRUBER veröffentlichte eine dem Beispiel 40 ähnliche Beobachtung VALENTIN's, die am rechten Bein eine Syndaktylie der 1., 2. und 3. Zehe bei Aplasie der Fibula sowie des 4. und 5. Zehenstrahles zeigt. Das entsprechende Beispiel bei Aplasie der Tibia konnte von REFIOR einer anatomischen Präparation unterzogen werden, wobei gleichzeitig eine Syndaktylie der 4. und 5. Zehe bei Synostose der Metatarsalia IV und V bestand. Außerdem fand sich eine Aplasie des Os. cuneiforme I und eine Hypertrophie der Fibula. Die Fibulaaplasie unseres Beispiels 40 tritt ähnlich wie viele entsprechende im Schrifttum beschriebene Fehlbildungen mit verschiedenen anderen Mißbildungen kombiniert auf; in einer Zusammenfassung erwähnt SCHARF (zitiert nach WERTHEMANN) folgende: Femurdefekt der selben

Seite, Defekt oder Verkleinerung der Patella, Defekte auch am anderen Bein, Defekte an den oberen Extremitäten, Syndaktylie der Zehen, Mißbildungen an Schädel und Eingeweiden, kongenitale Hüftluxation, Knieluxation.

Mehrfach lassen sich in unserem Krankenbestand löffelartige Verbildungen der Füße beobachten. Legt man der Beurteilung des Löffelfußes die gleichen Merkmale zugrunde, die W. MÜLLER für die Löffelhand fordert, so sind die Füße unseres Beispiels 41 nicht als typische Löffelfüße zu bezeichnen, da sie nicht kleiner als normal sind und äußerlich von der Form der primitiven Weichteilplatte des Fußes abweichen. Außerdem bieten sie einige morphologische Besonderheiten, die im vorliegenden Schrifttum in dieser Kombination anscheinend noch nicht beobachtet wurden. Die Zehenanlagen beider Füße sind bis auf einen isolierten fibularen Randstrahl rechts zu einem Block verschmolzen, der nur einen bandförmigen Nagel trägt. Da die fibularen Anteile der Füße fast ebenso weit vorragen wie die tibialen, erhalten die Füße eine merkwürdig eckige Form. Bis auf jeweils drei grobe Metatarsalia sind die Zehenstrahlen kaum zu differenzieren, da sich anstelle der Phalangen etliche unregelmäßige Knöchelchen befinden. Weil die atypische Ausbildung des Fußskeletts, das einheitliche Nagelband sowie die kaum mögliche Zehendifferenzierung auf Entwicklungsstörungen der Füße zurückzuführen sind, und eine andere Zuordnungsmöglichkeit dieser Fehlbildungen nicht gefunden werden konnte, erscheint

es zweckmäßig, diese außergewöhnlichen Mißbildungen auch als Löffelfüße zu bezeichnen. Beide Hände dieser Patientin sind außerdem durch multiple Polydaktylien und Syndaktylien grotesk mißbildet. Ähnliche Fehlbildungen der Hände und Füße weist die Mutter dieser Patientin auf, die als Beispiel 42 in der Kasuistik erwähnt wird.

Die Fehlbildungen des rechten Fußes unseres Beispiels 43 sind als typische Löffelfußbildungen zu bezeichnen, da sie alle von W. MÜLLER aufgestellten Kriterien der Löffelbildung erfüllen. Die Zehen 2 bis 5 sind völlig miteinander verschmolzen, so daß infolge der mangelnden Differenzierung ein Vergleich mit der primitiven Weichteilplatte des Fußes gerechtfertigt erscheint. Ferner ist eine Skelettreduktion besonders der peripheren Anteile festzustellen, da die Mittelphalangen der 2. bis 5. Zehe nur als kleine knöcherne Kerne angelegt sind, während die Endphalangen fehlen, so daß der Fuß kleiner als normal ist. Auch die linke Hand weist infolge von Differenzierungsstörungen erhebliche Mißbildungen auf. Unser Beispiel läßt eine gewisse Ähnlichkeit mit einer Veröffentlichung VALENTIN's erkennen, der eine beidseitige totale Syndaktylie aller Zehen bei Fehlen der Endphalangen 2 bis 5 sowie Rudimentanlagen der Mittelphalangen dieser Zehen beobachten konnte. Daneben bestehen beidseitige Löffelhände, von denen die linke ähnlich fehlgebildet ist, wie bei unserem Beispiel 43.

Zusammenfassend lassen sich bei unserem Krankengut folgende Kombinationsmißbildungen der Syndaktylie beobachten:

Polydaktylie, Oligodaktylie, Brachydaktylie, Klumpfuß, Knickhackenfuß, Knickplattfuß, Hallux varus congenitus, enchondrale Dysostose, ossäre Syndaktylie, Gesichtsskoliose, Mikrozephalie, Exophthalmus, Verkürzung des M. pectoralis, Schnürring, Spalthand, Hüftluxation und Subluxation, Fibulaaplasie, Dysplasie oder Hypoplasie der langen Röhrenknochen der oberen bzw. unteren Extremitäten. Unsere Beispiele gleichzeitigen Vorkommens von Syndaktylie und Spaltfuß, sowie der Syndaktylie riesenwüchsiger Zehen werden in den entsprechenden Kapiteln beschrieben.

Einen Anhalt für erblich-familiäres Vorkommen bieten die Beispiele 7, 18, 24, 26, 41 und 42; bei den beiden letzteren handelt es sich, wie bereits erwähnt, um Mutter und Tochter. Die scheinbar nur geringe Erblichkeit dieser Fehlbildungen unseres Krankenbestandes steht nicht unbedingt im Gegensatz zur vielfach nachgewiesenen dominanten Vererbung der Syndaktylie, da unseren Beobachtungen über die Erblichkeit weitgehend nur anamnestische Angaben zugrundeliegen, die z. T. unvollständig sind und auch sonst nicht nachgeprüft werden konnten. Deshalb ist besonders die Tatsache zu berücksichtigen, daß von Trägern angeborener Fehlbildungen häufig versucht wird, deren Ursprung zu verschleiern (WITT) und sie als posttraumatische Veränderungen darzustellen.

2. Symbrachydaktylie

Unsere Beispiele 44, 45, 46 und 47 können als Formen der Symbrachydaktylie aufgefaßt werden, da die von POL geforderten Kriterien vorhanden sind: brachydaktyle Veränderungen des Skeletts bei gleichzeitigen Weichteildefekten. Die Brachydaktylie äußert sich bei allen Beispielen in Form der Biphalangie; synonym sind auch die Begriffe Brachyhypophalangie und Assimilationshypophalangie. Die Verkürzung der Mittelphalangen, die zumeist die Brachydaktylie verursacht, kann verschiedene Abstufungen zeigen und durch Verschmelzung mit der Endphalanx zur Biphalangie führen, worauf bereits PFITZNER hinwies. Die Biphalangie muß jedoch nicht auf diesem Mechanismus beruhen, sondern kann auch durch eine Verbindung der Mittelphalanx mit der Grundphalanx zustandekommen, wie ein Beispiel von WITT, COTTA, JAEGER zeigt. Diese Autoren verweisen auf den Zusammenhang zwischen Brachydaktylie und Interphalangealgelenkshypoplasien. Hier sei bei dem Beispiel 44 auf die Synostose von Kuboid und Kuneiforme III sowie die atypischen proximalen Epiphysen der Metatarsalia II und III hingewiesen. Gelenk- und Epiphysenveränderungen sind bei der Symbrachydaktylie offenbar nicht nur an den Phalangen, sondern auch an den Tarsal- und Metatarsalknochen zu beobachten.

Während Beispiel 44 als frühes Stadium der Symbrachydaktylie gedeutet werden kann, sind die Veränderungen des Beispiels 45 typisch für diese Fehlbildung. Sieht man von den begleitenden Syndaktylien ab, so hat dieses Beispiel

eine erhebliche Ähnlichkeit mit dem Erbtypus DRINKWATER I, der durch folgende Merkmale charakterisiert wird: Brachyhypophalangie der 1. bis 5. Zehe, Brachymesophalangie bzw. Brachyhypophalangie des 2. bis 5. Fingers und Brachybasophalangie der Daumen.

Schwierigkeiten der Einordnung machen unsere Beispiele 46 und 47. Bei beiden bestehen gleichzeitig Syndaktylie, Biphalangie und Oligodaktylie. Derartige Fälle werden in der Literatur zumeist nur als Oligodaktylie beschrieben. So demonstriert z. B. WERTHEMANN einen unserem Beispiel 46 sehr ähnlichen Fall ESAU's im Rahmen der Oligodaktylie, dessen Veränderungen in einem Defekt des Kleinzehenstrahles, der Reduktion von Fußwurzelknochen, Assimilationshypophalangie der 2., 3. und 4. Zehen sowie Syndaktylie der 1. und 2. Zehe bestehen. Auch hier handelt es sich um eine Kombination von Symbrachydaktylie und Oligodaktylie.

Während die Fehlbildungen unseres Beispiels 46 noch recht charakteristisch für eine Symbrachydaktylie sind, steht die Oligodaktylie des Beispiels 47 stark im Vordergrund. Erwähnenswert sind die Defektbildungen der linken Hand dieses Beispiels, bei denen sich die Frage stellt, ob ihnen ein spaltbildender Prozeß oder eine extreme Form der Symbrachydaktylie zugrundeliegt, da beide Mißbildungen in ihren Extremformen ähnliche Zustandsbilder hervorrufen können. Es sei nochmals darauf hingewiesen, daß bestimmte Formen der Symbrachydaktylie von Autoren wie BIRCH-JENSEN, BARSKY u. a. als "atypische Spalthände" bezeichnet werden.

Bei unserem Beispiel weist jedoch der kleine Fingerstummel, der nur einen Knochenkern enthält und mit einem Nagel behaftet ist, auf eine primäre Skelettreduktion hin, die auch zur queren Stummelbildung im mittleren Metacarpalbereich geführt hat, so daß wohl eher eine extreme Form der Symbrachydaktylie als eine Spaltbildung anzunehmen ist.

Auch unsere Beispiele der Symbrachydaktylie zeigen keine Erblichkeit und treten überwiegend einseitig auf, was mit den Feststellungen anderer Autoren übereinstimmt (WERTHEMANN; WITT, COTTA, JAEGER).

Über die formale Genese der Symbrachydaktylie kann nichts Sicheres ausgesagt werden. Von verschiedenen Autoren sind die Ansichten W. MÜLLER's, der in den Weichteildefekten der Symbrachydaktylie nur Folgen der Skelettreduktion sieht, bezweifelt worden (WITT, COTTA, JAEGER). Auch die Fehlbildungen unseres Krankenguts sprechen gegen eine ausschließliche Skelettreduktion ohne gleichzeitige primäre Weichteilveränderungen. Die Fehlbildungen Syndaktylie und Brachydaktylie, deren Kombination zur Symbrachydaktylie führt, treten häufig separiert auf, sie können aber auch gleichzeitig isoliert an verschiedenen Extremitäten des gleichen Individuums vorkommen, womit bewiesen ist, daß sie gemeinsam als voneinander unabhängige Mißbildungen auftreten können. Deshalb erscheinen auch gleichzeitige Entwicklungsstörungen der Weichteil- und Skelettanlage an einer Extremität durchaus denkbar. So lassen es z. B. die geringen Skelettrückbildungen unseres Beispiels 44

schwerfallen, die Syndaktylien als deren Folge anzusehen und sie für sekundär zu halten. In einem derartigen Fall ist wohl eher an eine Hypoplasie der primitiven Weichteilplatte als Ursache der Skelettreduktion zu denken, da diese häufig auch bei schweren Syndaktylien, wie z. B. Löffelbildungen der Hände und Füße, beobachtet werden können. Doch soll hier nicht die Möglichkeit mangelnder Weichteilentwicklung als Folge schwerer Skelettreduktionen abgelehnt werden, es scheinen vielmehr fließende Übergänge zwischen diesem Extrem einerseits und der Löffelbildung als primärer Störung der Weichteilanlage mit sekundärer Skelettbeteiligung andererseits zu bestehen.

Auch über die kausale Genese lassen sich keine sicheren Feststellungen machen. Bisher fehlen stichhaltige Beweise für eine Endo- oder Exogenese, doch neigt man zur Annahme einer endogenen Ursache, da die Syndaktylie und Brachydaktylie erblich sind und die Kombination der Symbrachydaktylie mit endogenen Fehlbildungen, wie z. B. Pectoralisdefekten, mehrfach beschrieben wurde (WITT, COTTA, JAEGER).

3. Syndaktylie bei Polydaktylie

Bei unseren Beispielen 48 bis 62 treten Syndaktylien im Bereich polydaktyler Zehen auf. Da die Syndaktylie eine fast regelmäßige Begleiterscheinung der Polydaktylie darstellt, spricht COCCHI nur von Polysyndaktylie. Dieser Begriff ist jedoch für manche Formen der Polydaktylie irreführend, da auch solche ohne Syndaktylie anzutreffen sind. Deshalb erscheint es zweckmäßiger, den Begriff Polydaktylie beizubehalten und die begleitende Syndaktylie zusätzlich zu beschreiben, eine Handhabung, die auch im Schrifttum überwiegend zu finden ist (ASCHNER, WERTHEMANN, GRUBER, WITT, COTTA, JAEGER u. a.).

Auf die Kombination von primärer und sekundärer Syndaktylie wurde bereits bei der Besprechung der Beispiele 28, 29, 30, 41 und 42 hingewiesen. Auch unsere Beispiele 49, 52 und 55 lassen ein derartiges Vorkommen feststellen, da neben syndaktyler Polydaktylie der Zehen Syndaktylien der Finger auftreten. Deshalb stellt sich hier ebenfalls die Frage nach einer Abgrenzung von Syndaktylien unterschiedlicher Genese im Bereich der Zehen. Da die Syndaktylien jedoch bis auf Beispiel 61 in allen Fällen weitgehend auf die polydaktylen Zehen und deren Umgebung beschränkt bleiben, wird wohl eine sekundäre Entstehung dieser Zehen-Syndaktylien anzunehmen sein.

Die gleichzeitigen Überschußbildungen der tibialen und fibularen Randstrahlen lassen auch die umfangreichen Syndaktylien des Beispiels 61 erklärlich erscheinen. GRUBER weist

darauf hin, daß derartige Polydaktylien in der Regel mit Syndaktylien ausgeprägter Art verbunden sind. Ein ähnliches Beispiel fibularer und tibialer Randstrahlverdoppelung hat W. MÜLLER von JOACHIMSTHAL übernommen.

Für eine sekundäre Entstehung der Syndaktylien unserer Beispiele spricht auch ihre Lokalisation. Aus unserem Krankengut mit primären Syndaktylien und den Angaben anderer Autoren geht hervor, daß die Randstrahlen nur selten betroffen sind, während sich die syndaktylen Polydaktylien gerade dort hauptsächlich manifestieren (ASCHNER, STRÖER, GRUBER, WERTHEMANN u. a.).

Auf den Raummangel der primitiven Weichteilplatte des Fußes sind neben den Syndaktylien die Hypoplasien von Phalangen und Metatarsalknochen sowie die synostotischen Verschmelzungen von Metatarsalia in den Fällen 50, 59 und 62 zurückzuführen. Diese Verschmelzungen deuten einen Mechanismus an, auf den W. MÜLLER die Entstehung von Polydaktylie und Oligodaktylie bezieht. Er faßt Polydaktylie und Oligodaktylie als "oscillatorische Schwankungen" um die Normalform auf und sieht die Polydaktylie als Aufspaltung eines Strahles an, die distal beginnt und nach proximal fortschreitet. Auf den umgekehrten Mechanismus, nämlich der proximal beginnenden Verschmelzung, führt er die Oligodaktylie zurück. Auf Grund dieser Vorstellungen ist es erklärlich, daß bei unserem Krankenbestand Polydaktylien festzustellen sind, die sich von der Verdoppelung einer Endphalanx bis zur Verdoppelung eines ganzen Strahls einschließlich des

Metatarsus erstrecken. Im Schrifttum werden auch Zwischenstufen beschrieben, die in einer unvollständigen Aufspaltung des Metatarsus bzw. Metacarpus oder von Phalangen in Form einer Gabel bestehen (W. MÜLLER, GRUBER, WERTHEMANN u. a.).

Überschußbildungen sind jedoch nicht nur in Strahlverdoppelungen, sondern auch in Triphalangien des ersten Strahls - neben numerischen auch metrische Anomalien - zu beobachten. Triphalangie bei Verdoppelung der Großzehe kommt nach Ansicht COCCHI's recht häufig vor, während WERTHEMANN das Auftreten dieser Fehlbildung für selten hält. Auch in unserem Krankenbestand findet sich beim Beispiel 49 eine derartige Fehlbildung, bei der beide Partner der verdoppelten Großzehe dreigliedrig ausgebildet sind. REFIOR beschreibt vier ähnliche Vorkommnisse, doch treten dort nur bei jeweils einem der Doppelpartner Triphalangien auf.

Allgemein läßt sich bei unserem Krankengut feststellen, daß die Randstrahlen in weit höherem Maße als die Binnenstrahlen verdoppelt und syndaktyl verbunden sind. Besonders im Bereich der fibularen Randstrahlen lokalisieren sich die Polydaktylien unserer Beispiele. Im Gegensatz zu diesem Befund hält WERTHEMANN eine isolierte Verdoppelung des ersten Strahls für häufiger. Doch fand auch REFIOR einen vorwiegenden Befall des fünften Zehenstrahles und STRÖER sieht bei der Hand ebenfalls den ulnaren Randstrahl für die Prädilektionsstelle der Polydaktylie an.

Die Polydaktylien der Beispiele 52, 54 und 55 bestehen in einer überzähligen Zehenanlage zwischen viertem und fünftem Strahl, doch geben die Röntgenbilder keinen sicheren Aufschluß darüber, welcher dieser beiden Strahlen verdoppelt ist. Dagegen zeigt Beispiel 53 eine typische Verdoppelung des vierten Zehenstrahls. Die Polydaktylie des vierten Strahls ist nach Angaben W. MÜLLER's am Fuß häufiger festzustellen als an der Hand; eine familiäre Häufung dieser Polydaktylie konnte von JAKOBSOHN beobachtet werden. Auch bei dieser Lokalisation spielt die Syndaktylie als Begleiterscheinung eine fast regelmäßige Rolle (GRUBER). Einen unserem Beispiel ähnlichen Fall hat WERTHEMANN von WEYGANDT übernommen. Dieser läßt eine Verdoppelung des vierten Strahls und syndaktyle Verschmelzung mit einer ebenfalls gegabelten Phalanx der Kleinzehe erkennen. Im Unterschied dazu zeigt unser Beispiel 53 jedoch keine Gabelung der Kleinzehenphalanx, sondern eine angedeutete Spaltung der Mittelphalanx der zweiten Zehe.

Im Vergleich zu den Überschußbildungen der Randstrahlen ist die Verdoppelung der Binnenstrahlen selten (W. MÜLLER). GREBE glaubt sogar annehmen zu können, daß Polydaktylien der Binnenstrahlen des Fußes kaum zu finden seien. Die Verdoppelung des zweiten Zehenstrahles, wie sie beim Beispiel 60 ausgebildet ist, stellt einen ausgesprochen seltenen Befund dar, da sie noch weit seltener auftritt, als die der anderen Binnenstrahlen (WERTHEMANN, GRUBER). Diese Feststellung gilt auch für die entsprechende Polydaktylie

der Hand (WITT, COTTA, JAEGER). Eine angedeutete Polydaktylie der zweiten Zehe in Form einer Gabelung der Endphalanx zeigt ein Beispiel von VALENTIN.

Besonders zu erwähnen ist die typische Spalthand unseres Beispiels 60, die durch einen Defekt des dritten Fingerstrahls gebildet wird. Derartige am gleichen Individuum auftretende Überschuß- und Defektbildungen werden auch des öfteren im Schrifttum dargestellt. ASCHNER faßte 27 solcher Fälle aus der Literatur zusammen, und W. MÜLLER weist darauf hin, daß infolge der Diskrepanz zwischen ursprünglicher Weichteilanlage und vermehrter Strahlbildung äußerlich sogar das Bild einer Spalthand entstehen kann. Solche Fehlbildungen bezeichnet er als "Spalthand auf der Basis einer Binnenstrahlverdoppelung". Entsprechende Fehlbildungen wurden von STAPFF und NIGST beschrieben.

Eine andere Form gleichzeitiger Überschuß- und Defektbildungen derselben Extremität zeigt das Beispiel 59, bei dem sich am rechten Bein neben einer Polydaktylie eine Verkürzung des rechten Oberschenkels, eine starke Verkürzung des rechten Unterschenkels und ein Klumpfuß finden. Ein analoges Beispiel noch stärkerer Skelettrückbildungen des Armes bei Polydaktylie der dazu gehörigen Hand wird von WITT, COTTA, JAEGER demonstriert. Hier sind neben Polydaktylie des ersten Fingerstrahls Klumphände, Radiusaplasie, Längendefekte und Deformierung der Ulna sowie eine Brachymesophalangie des fünften Fingers und Entwicklungsstörungen der übrigen Mittelphalangen dieser

Hand zu beobachten.

Die Beispiele 48, 54 und 55 bieten einen Anhalt für erblich-familiäres Vorkommen dieser Fehlbildungen. Erwähnenswert erscheint beim Beispiel 54 die anamnestische Angabe, ein Onkel sei mit Syndaktylien behaftet. Leider läßt sich der genaue Verwandtschaftsgrad nicht mehr feststellen. Diese Angabe deutet auf einen gewissen genetischen Zusammenhang von Syndaktylie und Polydaktylie, worauf bereits bei der Vererbung der Syndaktylie anhand mehrerer entsprechender Familienbeobachtungen hingewiesen wurde.

4. Exogene Syndaktylie

Bei unseren Beispielen 63 bis 74 sind jene Fehlbildungen zusammengefaßt, bei denen eine exogene mechanische Ursache erörtert werden muß, da mehrere Anzeichen, wie z. B. Schnürfurchen, Nageldefekte, Finger- bzw. Zehenenddefekte, Spitzensyndaktylien und ähnliche Fehlbildungen dafür sprechen.

Der Nachweis pathologischer Amnionverhältnisse, den SCHWALBE als Kriterium amniogener Mißbildungen forderte, ließ sich bei keinem unserer Beispiele führen. Auch KIEWE weist darauf hin, daß sich Amnionfäden oder -adhäsionen nur selten am Ort der Fehlbildung finden lassen, weshalb ein amnialer Defekt meist nicht direkt nachzuweisen sei, sondern nur durch Analogieschluß zu vermuten ist. Doch betont GRUBER, daß deshalb eine amniogene Ursache der fraglichen Mißbildung nicht einfach ausgeschlossen werden darf, da besonders bei ausgetragenen Früchten die frühzeitig gesetzte amniotische Schädigung zwar die Form verändert haben kann, deshalb jedoch längst nicht mehr als Simonartsche Bänder oder Fäden bzw. als narbige Verwachsungen greifbar zu sein braucht. Da auch die Möglichkeit exogener Syndaktylien im Rahmen peripherer Hypoplasien infolge zirkulärer fötaler Nekrosen berücksichtigt werden muß, wird die Bedeutung des in der Regel nicht zu führenden Nachweises pathologischer Amnionverhältnisse weiterhin eingeengt.

Die Zehensyndaktylien der Beispiele 63 und 64 bieten wegen ihres regulären Erscheinungsbildes keinen Anhalt für eine exogene Genese. Auch die begleitenden Fingerenddefekte und Schnürungen reichen nicht für die sichere Annahme exogener Mißbildungen aus (SCHÖNENBERG). Wegen der im Einzelfall jedoch schwierigen Abgrenzung zwischen endogener und exogener Genese werden diese beiden Beispiele sicherheitshalber nicht als primäre Syndaktylien aufgeführt, sondern hier behandelt.

Über die Ursache zirkulärer Schnürungen, wie sie am rechten Unterschenkel des Beispiels 64 bestehen, werden im Schrifttum verschiedene Meinungen vertreten. GRÜBER weist darauf hin, daß manchmal die amniale Natur von Schnürfurchen bestritten wird, doch erklärt er dazu, er "wüßte nicht, durch welch andere Umstände, wenn nicht durch Nabelschnurumschlingung oder durch Amnionsbänder Quer- oder Schiefeinschnürungen erfolgen sollen".

Während für die Zehensyndaktylien unserer Beispiele 63 und 64 noch mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit eine exogene Ursache verneint werden kann, ist die Beurteilung der Fehlbildungen des Beispiels 65 problematischer. Die Finger- und Zehendefekte sowie die Schnürfurchen lassen sich zwar mechanisch erklären, wofür auch die Nageldefekte sprechen; da derartige Fehlbildungen jedoch auch endogen entstehen können, erscheint eine Abgrenzung zwischen endogener und exogener Genese nicht möglich.

Dem Beispiel 65 in ihrer morphologischen Ausprägung ähnlich sind unsere Beispiele 71, 66, 67 und 68, deren Fußmißbildungen allein noch nicht zur Annahme eines exogenen Geschehens berechtigen. Doch sind die auch hier im Rahmen peripherer Hypoplasien auftretenden Zehensyndaktylien möglicherweise auf mechanische Ursachen zurückzuführen. Im Gegensatz zu Beispiel 65 finden sich bei diesen Beispielen an den Händen schwerwiegende Indizien für exogene mechanische Beeinträchtigungen. Die Schnürringe und Phalangendefekte des Beispiels 71 sind noch nicht dafür beweisend; eine genaue Betrachtung der Phalangendefekte ergibt aber, daß z. B. die Epiphysenzone der Grundphalanx des rechten Daumens, der keine weiteren Phalangenanteile mehr aufweist, in voller Breite entwickelt ist. Da eine Entwicklungsstörung des Skeletts durch diesen Befund mit großer Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen wird, ist eine Amputation des Daumens als weitgehend bewiesen anzusehen. Unter Berücksichtigung der übrigen Merkmale erscheint die Annahme einer exogenen, wahrscheinlich amniogenen Mißbildung gerechtfertigt. Auch von WERTHEMANN und GRUBER werden derartige Defekte auf mechanische Ursachen zurückgeführt. WERTHEMANN sieht z. B. die Enddefekte des vierten und fünften Fingers eines eigenen Beispiels, bei dem vom fünften Finger ebenfalls nur die Epiphysenzone erhalten geblieben ist, als Folge amniotischer Amputation an.

Beweisend für die exogene Entstehung der Fehlbildungen unserer Beispiele 66, 67, 68 sind neben den peripheren

Hypoplasien die Spitzensyndaktylien bzw. die sondierbaren Hautkanäle im Bereich der Fingerbasen, da diese Fehlbildungen nicht entwicklungsgeschichtlich zu erklären sind. Besonders auf die Fehlbildungen der linken Hand des Beispiels 66 sei hingewiesen. Hier sind der zweite und vierte Finger durch eine Hautbrücke miteinander verbunden, durch die der dritte Finger nach volar abgedrängt wird. In der Hautbrücke zwischen zweitem und viertem Finger befindet sich basal ein sondierbarer Hautkanal. Diese Fehlbildung hat eine gewisse Ähnlichkeit mit dem kreuzweisen Zusammenwachsen zweier Finger.

Da sich an den Händen der Beispiele 71, 66, 67 und 68 exogene Einwirkungen mit großer Wahrscheinlichkeit nachweisen lassen und die peripheren Hypoplasien an Händen und Füßen in ähnlicher Weise ausgebildet sind, erscheint die Vermutung gerechtfertigt, daß der gleiche mißbildende Prozeß die Fehlbildungen sowohl der Hände als auch der Füße verursacht hat und somit ein exogener mechanischer Vorgang auch den Fußmißbildungen zugrunde lag.

Die Beispiele 69, 70, 72 und 73 bieten die typischen Merkmale exogener Mißbildungen im Bereich der oberen und unteren Extremitäten. Schon die völlige Systemlosigkeit der Mißbildungen, wie sie vom Beispiel 65 an zu beobachten ist, stellt einen Hinweis für die exogene Entstehung dar. Als wichtigstes Zeichen der exogenen Syndaktylie muß auch hier die Spitzensyndaktylie gewertet werden, die beim Beispiel 69 nur am Fuß, bei den Beispielen 70, 72 und 73 aber sowohl

an Händen wie auch Füßen auftritt. Ferner ist auf die multiplen Nägel- und Phalangendefekte sowie Schnürringe hinzuweisen. Für Beispiele wie den unseren, werden auch von KIEWE, GRUBER, WERTHEMANN und W. MÜLLER exogene Ursachen angenommen.

Überwiegend sind bei unseren Beispielen mehr als zwei Extremitäten mißbildet, immer bei Mitbeteiligung der Hände. Das spricht jedoch nicht unbedingt gegen eine exogene Genese, da auch bei Befall von drei oder gar vier Extremitäten an exogene Ursachen zu denken ist (GRUBER). GRUBER vermutet, daß besonders endständige Teile, wie Finger oder Zehen durch vaskuläre Störungen besonders gefährdet und für eine sekundäre Amnionverwachsung geeignet sind. Damit ließe sich erklären, warum besonders die Akren, wie z. B. Hände, Füße und auch der Kopf, bevorzugt von amniotischen Fehlbildungen betroffen sind. Auch der gleichzeitige Befall mehrerer Extremitäten, der nicht nur in unserem Krankengut, sondern auch von anderen Autoren (GRUBER, KIEWE, VALENTIN u. a.) beschrieben wird, läßt sich dadurch erklären. Selbst der sichere endogene Ursprung von Mißbildungen spricht nicht gegen die Möglichkeit einer gleichzeitigen exogenen Fehlbildung. So haben z. B. WERTHEMANN und GRUBER exogene Mißbildungen der Hände und Füße neben endogenen Fehlbildungen wie Lippen-, Kiefer-, Gaumenspalte und Klumphand aus Strahlmangel, beobachten können.

Bisher war davon auszugehen, daß das exogene mißbildende Geschehen direkt an Fingern oder Zehen angriff. An den

Zehen des Beispiels 74 sind jedoch keine mechanischen Einwirkungen festzustellen, auf die die Syndaktylien zu beziehen wären. Hier müssen die tiefen, wahrscheinlich amniotischen Schnürfurchen an den Unterschenkeln als Ursachen angesehen werden. Zur Erklärung sei kurz auf die Wirkungen amniotischer Schnürungen eingegangen. Die Abschnürungsversuche DEBRUNNER's, auf die bereits hingewiesen wurde, machen drei Wirkungsmöglichkeiten amniotischer Schnürung wahrscheinlich:

a) Amputation,
b) Nekrose mit anschließender Resorbtion des Gliedes,
c) Entwicklungsstörungen in Form zurückbleibenden Wachstums, welche bis zur intra vitam fortschreitenden Nekrotisierung des betroffenen Gliedes führen können.

Abhängig von Zeitpunkt und Schweregrad der amniotischen Schnürung lassen sich verschiedene Stadien der Entwicklungsstörungen feststellen, was anhand dreier Beispiele kurz demonstriert werden soll:

1. Ein Beispiel mit besonders ausgeprägten Fehlbildungen dieser Art hat GRUBER von VALENTIN übernommen. Dieses Beispiel zeigt neben amniotischen Fehlbildungen der rechten Hand und des rechten Fußes einen amniotischen Schnürring in der Mitte des linken Unterschenkels, welcher durch die allmählich eintretende Dystrophie bis zur Defektbildung des distalen Anteils dieser Gliedmaße führte.

2. Am rechten Unterschenkel unseres Beispiels 72 befindet sich eine tiefe Schnürfurche mit Synostose der Tibia und Fibula. Der distale Teil des Unterschenkels ist verdickt und aufgetrieben, während der Fuß etwa in Höhe des Chopart'schen Gelenks nur noch als Rückfußstumpf angelegt ist. An der Stumpfspitze lassen sich ganz flache Bürzelbildungen erkennen. Bei derartigen kleinen warzenförmigen Erhabenheiten am Stumpfende handelt es sich nach Ansicht KIEWE's um Entwicklungshemmungen der Zehen.

3. Auch am rechten Unterschenkel des Beispiels 74 befindet sich ein Schnürring, der Fuß ist teigig verschwollen, und die Zehen sind bis auf die Grundphalanx der ersten Zehe nicht knöchern angelegt.

Diese drei Beispiele zeigen Entwicklungshemmungen infolge trophischer Störungen. Es erscheint gerechtfertigt, die Differenzierungsstörungen der Weichteile des linken Fußes unseres Beispiels 74, die in Form basaler Syndaktylien vorliegen, und die Mangelentwicklung der Zehenphalangen und Nägel ebenfalls auf Ernährungsstörungen zurückzuführen. Diesen Fehlbildungen scheint offensichtlich der gleiche mißbildende Vorgang zugrundezuliegen, wie denen am rechten Fuß des gleichen Beispiels, nur ist am linken Fuß die Zehendifferenzierung bereits etwas weiter fortgeschritten.

In diesem Zusammenhang sei nochmals auf die Versuche von BAGG hingewiesen, der nach intrauteriner Abbindung der Hautgefäße das Auftreten von Syndaktylien beobachten konnte.

Bei der Entstehung der Syndaktylien unseres Beispiels scheint es sich um einen analogen Vorgang gehandelt zu haben.

Der rechte Vorfuß des Beispiels 74 mußte wegen Durchblutungsstörungen amputiert werden und auch am linken Fuß sind Zirkulationsstörungen festzustellen. Ähnliche Beispiele werden auch im Schrifttum angegeben (KIEWE; WITT, COTTA, JAEGER). WERTHEMANN veröffentlichte zwei entsprechende Beobachtungen. Bei dem einen Beispiel war es bereits intra-uterin zur Amputation des Fußes gekommen, beim anderen wurden die Zehen post partum gangränös.

C. Der Spaltfuß

I. Begriff und Geschichte

Extremitätenfehlbildungen, bei denen die Mittelstrahlen der Finger bzw. Zehen stark zurückgebildet sind oder ganz fehlen, während die Randstrahlen mehr oder minder erhalten sind, werden als Spalthand bzw. Spaltfuß bezeichnet. Diese Begriffe wurden von KÜMMEL (1895) in die Literatur eingeführt und haben sich im deutschen Schrifttum allgemein durchgesetzt. (WERTHEMANN, GREBE).

Da die Spaltbildungen der Hände und Füße in ihrer typischen Ausprägung an die Scheren von Kerbtieren erinnern, wurden sie besonders in der älteren Literatur mit entsprechenden bildhaften Bezeichnungen belegt, so z.B. Krabbenscheren (SCOUTETTEN 1858), Hummerscheren (GOLDMANN 1891), Krebsscheren (TILANUS 1896). Derartige Begriffe finden auch im anglo-amerikanischen Schrifttum Verwendung, wie z.B. claw, crayfish-claw, crab-craw und lobster-craw, die neben den Bezeichnungen split-foot auch heute zum Teil noch gebräuchlich sind. Von manchen Autoren (ASCHNER, GREBE) werden Spalthand bzw. Spaltfuß auch als Ektrodaktylie bezeichnet. Diesen Begriff verwendete erstmals GEOFFREY SAINT-HILAIRE (1832) bei der Beschreibung einer Spalthand, doch konnte er sich, wie BIRCH-JENSEN betont, bis heute nicht im allgemeinen Sprachgebrauch durchsetzen, da er nur das Fehlen von Fingern oder Zehen bzw. Teilen derselben beinhaltet und von manchen Autoren auch gleichsinnig mit Oligodactylie benutzt wird (POL).

Bestand bei Spaltbildungen der Hände bzw. Füße nicht nur ein Defekt der Mittel- sondern auch der radialen oder tibialen Bandstrahlen, so wurde diese Fehlbildung als Adaktylie (ANDERS 1881), Perodaktylie (WIPPER 1786) Oligodaktylie bzw. Ektrodaktylie (TILANUS 1896), Monodaktylie (SCHULZE 1904) oder Hypodaktylie (SCHRÖDER 1918) bezeichnet. Für derartige Spaltbildungen, bei denen nur ein ulnarer oder fibularer Randstrahl bestehen geblieben ist, haben sich im heutigen Schrifttum die Begriffe "Monodaktylos" oder rein deskriptiv "Spalthand - Spaltfuß" mit radialem bzw. tibialem Defekt durchgesetzt (WERTHEMANN, GREBE).

Die älteste hier vorliegende Darstellung von Spaltfüßen hat GRUBER veröffentlicht. Es handelt sich um das Bild eines Kindes, das an beiden Händen mit Polydaktylien und Syndaktylien sowie beidseitigen scherenartigen Spaltfüßen behaftet ist. Mit diesem Bild illustrierte SACHS VON LEWENHEIMB 1665 eine Arbeit über Krebse und Krebsscheren (aus P.J. SACHS VON LEWENHEIMB, gammarologia Sive Gammarorum, vulgo cancrorum consideration, Breslau 1665, Tab. X.).

Über das Vorkommen von Spalthand und Spaltfuß bei einer geschlossenen Volksgruppe der Neger Guyanas berichtete HARTSINCK 1770. Die erste Beschreibung einer Familie mit mehreren Trägern von Spalthänden stammt nach SAINT-HILAIRE'S Angaben von BECHET (1829). Aus BIRCH-JENSENS Zusammenstellung derartiger Beobachtungen geht hervor, daß die zweite Beschreibung einer Familie mit Spaltbildungen von SCOUTETTEN veröffentlicht wurde, der diese Fehlbildungen bereits für erblich

hielt. BIRCH-JENSEN hat eine Reihe weiterer solcher Familienbeobachtungen zusammenfassen können, als einige ältere Beschreibungen seien die von KRABBE (1880), ANDERS (1881), POTT (1884), FOTHERSBY (1886) und ANDERSON (1886) genannt.

Die erste morphologische Zusammenstellung stammt von KÜMMEL (1895), der ebenso wie SCHWALBE (1906) eine amniogene Entstehung der Spalthand für möglich hielt. Es sei z.B. an das bereits im Kapitel Syndaktylie erwähnte anatomische Präparat SCHWALBES erinnert, bei dem neben anderen Fehlbildungen auch amiotische Fäden und eine Spalthand zu erkennen sind. Da zumeist mehr als eine Extremität von der Spaltbildung betroffen ist, lehnte bereits PERTHES (1902) amniotische Ursachen für die Entstehung von Spalthand und Spaltfuß ab und sah in ihnen erbbedingte Fehlbildungen.

II. Formale Genese

Zum Verständnis der verschiedenen Formen von Spalthand und Spaltfuß erscheint es zweckmäßig, zunächst auf die Pathogenese dieser Fehlbildungen einzugehen. Die heutigen Vorstellungen über die formale Genese von Spalthand und Spaltfuß wurden von W.Müller und von STRÖER entwickelt. W.MÜLLER sieht als Ursache der Spaltbildungen angeborene Differenzierungsstörungen der primitiven Weichteilplatte der Hand bzw. des Fußes an, die keilförmige Defekte entstehen lassen, deren Basis peripher liegt und deren Spitze auf das Hand- bzw. Fußgelenk gerichtet ist. Dieser defektbildende Vorgang läßt zwei zangenartige Gebilde entstehen, die im Schrifttum, wie bereits erwähnt, treffend mit Krebs- oder Hummerscheren verglichen wer-

den. Bei besonders schweren Ausprägungsgraden kann es an der Hand zum Verlust der radialen und am Fuß der tibialen Randstrahlen kommen. Auch darin sieht W.MÜLLER einen primären Defekt der primitiven Weichteilplatte. Neben dem Defekt des Weichteilblastems glaubt WERTHEMANN, der sich der Ansicht W.MÜLLERS anschließt, auch einen solchen des Ektoderms vermuten zu können. Die Anlage der Strahlen des Skleroblastems hält W.MÜLLER primär nicht für gestört. Erst infolge des durch den Defekt verursachten Raummangels des Weichteilblastems komme es zur mechanischen Beeinträchtigung der Skelettanlage. So werden die knöchernen Teile zunächst verlagert, an benachbarte Teile angelagert, mit diesen mehr oder weniger verschmolzen und schließlich auch völlig unterdrückt. (WERTHEMANN, nach unveröffentlichten Experimenten von BRETTSCHER). Auf den Raummangel der Weichteilmatrix sind auch die häufig bei Spaltfüßen auftretenden Syndaktylien zurückzuführen. Sie stellen also keine Mißbildungen eigener Genese dar, sondern sind ähnlich wie Syndaktylie bei Polydaktylie erst sekundären Ursprungs.

STRÖER kommt aufgrund seiner Untersuchungen über die Beziehungen von Extremitätenmißbildungen zum Bauplan der Extremität zu dem Schluß, daß sich Bezirke im Bereich der oberen und unteren Extremität wie "teratologische Sondergebiete" verhalten, in denen es bevorzugt zu Reduktionen, Verdoppelungen usw. kommen kann. So geht der Defekt beim Spaltfuß meist vom Grenzgebiet zwischen tibialen und fibularen Strahlen aus. Daraus erklärt sich, warum der zweite und dritte Strahl hauptsächlich vom Defekt betroffen ist. Auch die Syndaktylie manifestiert

sich dort am häufigsten. STRÖER erklärt die Entstehung von Spalthand und Spaltfuß damit, daß eine zunächst einfache Spalte einen "Focus" bildet, von dem sich der Störungsprozeß nach beiden Seiten hin ausbreiten kann. Dieser Vorgang kann zur völligen Unterdrückung der radialen bzw. tibialen Randstrahlen führen. Als dessen Endstadium sieht STRÖER die völlige digitale Reduktion an.

III. Morphologie

WERTHEMANN teilt die Spaltbildungen von Hand und Fuß nach ihren beiden morphologischen Erscheinungsformen ein:

a) Keilförmige Defekte in Form von Spalthänden und Spaltfüßen;
b) Spalthände und Spaltfüße mit radialem bzw. tibialem Defekt.

Eine andere Einteilung hat BIRCH-JENSEN benutzt, der typische und atypische Spalthand voneinander abgrenzte. GREBE schlägt vor, diese beiden Einteilungen miteinander zu verbinden und gliedert die Spaltbildungen in seiner Arbeit in folgende Gruppen auf:

a) Typische Spalthand- Spaltfußbildungen mit keilförmigen Defekten;
b) Spalthand- Spaltfuß mit radialen oder tibialen Randstrahldefekten;
c) atypische Formen von Spalthand - Spaltfuß.

Die Einteilung GREBES wird in dieser Arbeit übernommen, da sie der Morphologie der Spaltbildungen von Hand und Fuß am

ehesten gerecht wird.

1. Spaltfuß mit keilförmigem Defekt

Die Spaltbildung von Hand und Fuß besitzt ein typisches Erscheinungsbild. Sie kann einseitig auftreten, überwiegend bestehen jedoch symmetrische Spaltbildungen, entweder an den Händen oder Füßen allein, oder aber auch an allen vier Extremitäten gemeinsam. Immer fehlen ein oder mehrere Mittelstrahlen des Fußes ganz oder teilweise, wodurch ein keilförmiger Spalt entsteht. Dieser Spalt geht zumeist bis in den Metatarsus, er kann aber auch bei ausgeprägten Fehlbildungen den Tarsus erreichen. Die bei Spaltfüßen häufig zu beobachtenden Syndaktylien sowie die Skelettdefekte sind durch die formalgenetischen Vorstellungen W. MÜLLER's hinreichend erklärt. Auf den gleichen spaltbildenden Prozeß ist eine besonders bei der Spalthand häufig beschriebene Skelettanomalie zu beziehen, die JOACHIMSTHAL "Triangelbildung" und BERGERET "Os transversal" nennt. Meist handelt es sich um eine abgedrängte Grundphalanx, seltener um einen Mittelhand- oder Mittelfußknochen. Diese querliegenden Knochen artikulieren überwiegend mit den benachbarten Skeletteilen, sind mit diesen manchmal aber auch synostotisch verbunden (WERTHEMANN). Diese Skelettanomalie ist lediglich der Ausdruck der Verlagerung bestimmter Knochenanlagen und nicht für eine bestimmte Mißbildungsform pathognomonisch (W. MÜLLER, WERTHEMANN). Im Gegensatz zur Hand, bei der diese Anomalie des öfteren beschrieben wird (STRÖER, POL, GRUBER,

NIGST, LIEBENAM, WITT, COTTA, JAEGER u. a.), scheint sie am Fuß sehr viel seltener aufzutreten, doch läßt sie sich auch dort beobachten, wie ein Beispiel von LIEBENAM zeigt.

Bei schwersten Formen keilförmiger Defekte sind nur noch je ein tibialer und fibularer Strahl erhalten geblieben, die als zangenartiges Gebilde imponieren. Diese zangenartigen Gebilde besitzen die Tendenz, sich gegeneinander zu krümmen, und in ausgeprägten Fällen kann sich die eine Zangenhälfte gegen die andere gerichtet geradezu einrollen (WERTHEMANN, BINDSEIL, STRÖER, POL, LIEBENAM, POTTER und NADELHÖFFER u. a.).

In der Regel fehlt beim Fuß die Beweglichkeit der Scheren gegeneinander. Doch sind auch solche Füße mit Oppositionsmöglichkeit der Großzehen und guter Greiffähigkeit beschrieben worden, einer Eigentümlichkeit, die für eine ganze Familie charakteristisch sein kann (ANDERS, TUBBY).

2. Spaltfüße mit tibialem Defekt

Bei schweren Graden von Spaltbildungen zeigt sich die zunehmende Reduktion der Skelettanteile. Es lassen sich besonders bei zweistrahligen Spaltfüßen auch Fußwurzeldefekte nachweisen. Gehen die Rückbildungsvorgänge noch weiter, so legt W. MÜLLER überzeugend dar, daß in der Regel die radialen bzw. tibialen Randstrahlen zurückgebildet werden. Dadurch entstehen einstrahlige Hände bzw. Füße, Monodaktylos genannt. Den Spaltbildungen mit keilförmigen Defekten und den Monodaktylien liegen also nur quantitative und nicht qualitative

Unterschiede des gleichen spaltbildenden Vorganges zugrunde (GREBE), sie können beim gleichen Menschen an verschiedenen Gliedmaßen vorkommen (STRÖER) und auch familiär alternieren (WERTHEMANN). Ein Beispiel BINDSEILS zeigt bei einem Vater und seinem Kind offensichtlich den Übergang vom Spaltfuß mit keilförmigem Defekt zum fibularen Monodaktylos. Beide Hände des Vaters sind nur als ulnare Monodaktylien ausgebildet, während die Zehenstrahlen beider Füße nur als zweistrahlige 5. Zehen sowie dem Stummel eines tibialen Metatarsalknochens ohne weitere Phalangen vorhanden sind. Beim Kind bestehen nur noch beidseits ulnare und fibulare Monodaktylien. Die beim Vater noch vorhandenen tibialen Strahlenanteile sind vollkommen verschwunden. Außerdem fehlt ein Teil der Hand- und Fußwurzelknochen.

Auffallend ist, daß bei den Monodaktylien fast immer der radiale bzw. am Fuß der tibiale Randstrahl unterdrückt worden ist. Für die Hand wird dieses Verhalten damit erklärt, daß wahrscheinlich der ulnare Hauptstrahl als der entwicklungsgeschichtlich ältere weniger anfällig für die Ausbildung eines Defekts sei (WITT, COTTA, JAEGER). Ob derartige Vorstellungen auch auf die Verhältnisse am Fuß übertragen werden können, muß hier offen bleiben.

Monodaktylien kommen offensichtlich seltener vor als Spaltbildungen mit keilförmigem Defekt. Besonders monodaktyle Reduktionen im Fußbereich sind außerordentlich selten (GREBE). Zwischen der Schwere der Spaltbildung und der Zahl der betroffenen Gliedmaßen scheinen gewisse Relationen zu

bestehen. Während Spaltbildungen mit keilförmigen Defekten sich nur auf die Hände oder nur auf die Füße beschränken können und manchmal sogar einseitig auftreten, sind bei Monodaktylien anscheinend immer alle vier Extremitäten von Spaltbildungen betroffen.

Die Auffassung STRÖERS, daß das Endstadium der Spalthand die quere Stummelbildung der Hand mit Acheirie darstellt, bestätigt ein Beispiel NEUGEBAUERS, auf das in anderem Zusammenhang noch hingewiesen wird. Bei diesem Beispiel bestehen beidseits Monodaktylien der 5. Zehen. Die monodaktyle linke Hand besitzt nur den Stummel eines ulnaren Strahles, während das Skelett der rechten Hand, an der überhaupt kein Fingerstrahl mehr vorhanden ist, nur noch aus einem großen Handwurzelknochen besteht. In Analogie zur Hand erscheint zwar die quere Stummelbildung des Fußes als Endstadium der Spaltfußbildung denkbar, doch konnte im vorliegenden Schrifttum kein entsprechendes Beispiel gefunden werden.

3. Atypische Formen von Spalthand und Spaltfuß

Von MAX LANGE wurden erstmals atypische Spalthände als unabhängige Mißbildungen beschrieben, die sich von den typischen Formen durch die Verkürzung der Randstrahlen und durch breite unregelmäßige Spalten unterscheiden. Als atypische Formen von Spalthand und Spaltfuß bezeichnete GREBE eine Gruppe von Fingern- und Zehenstrahlendefekten,

"die ebenso wie die typischen Formen Rückläufigkeit der zentralen Finger- und Zehenstrahlen zeigen, bei denen aber die Veränderungen weniger regelmäßig und charakteristisch sind". Diese sogenannten atypischen Spalthände und Spaltfüße treten in einer Vielzahl von Variationen auf. Sie machen die Schwierigkeiten einer exakten Zuordnung mancher Extremitätenfehlbildungen deutlich. Allen diesen atypischen Spaltbildungen ist gemeinsam, daß sie im Sinne W. MÜLLERS als rückläufige Schwankungen der Extremitäten aufzufassen sind; sie scheinen Übergänge zwischen typischen Spaltbildungen einerseits und einfachen Phalangendefekten, Oligodaktylien und Symbrachydaktylien andererseits darzustellen.

Die Bezeichnung atypische Spalthand griff BIRCH-JENSEN in seiner umfassenden Arbeit über die Fehlbildungen der oberen Extremität auf, da auch er glaubte, eine Gruppe atypischer Spalthände von den typischen abgrenzen zu können. Alle von ihm untersuchten 20 Beispiele waren einseitig und wiesen keine Erblichkeit auf. Die Häufigkeit atypischer Spaltbildungen gibt er mit einer auf 150.000 Geburten an.

Auch GREBE und BARSKY führen eine Unterscheidung zwischen typischen und atypischen Spalthänden durch. Bei einem Teil der von BIRCH-JENSEN und GREBE untersuchten Beispiele atypischer Spalthände handelt es sich jedoch nach der Definition POLS um Symbrachydaktylien. Bei verschiedenen von BIRCH-JENSEN als atypisch bezeichneten Spalthänden weist GREBE darauf hin, daß diese auch als typische, tiefgreifende Spalthände bezeichnet werden könnten, während er bei ver-

schiedenen von WERTHEMANN abgebildeten Hand- und Fußmißbildungen vom Rückbildungstyp eine Einordnung unter die atypischen Formen von Spalthand und Spaltfuß für möglich hält.

Bisher scheint sich die Diskussion atypischer Spaltbildungen weitgehend auf solche der Hand zu beschränken, da M. LANGE, BIRCH-JENSEN und BARSKY in ihren Arbeiten nur Fehlbildungen der Hand berücksichtigen und z. B. GREBE bei seiner zusammenfassenden Darstellung derartige Fehlbildungen zwar eine Reihe atypischer Spalthandbildungen demonstriert, jedoch keinen einzigen atypischen Spaltfuß. In unserem Krankengut findet sich ein Fall, der unter Beispiel 8 als atypischer Spaltfuß diskutiert wird.

4. Kombinationsmißbildungen

Ähnlich wie bei den Syndaktylien lassen sich auch beim Spaltfuß verschiedene Kombinationsmißbildungen beobachten. Die im Bereich eines Spaltfußes auftretenden Syndaktylien sind Folgen des spaltbildenden Prozesses und somit nicht als selbständige Fehlbildungen aufzufassen. Doch werden bei Spaltfüßen auch begleitende primäre Syndaktylien im Bereich der Hände beschrieben (LIEBENAM, KLAGES und JACOB, ANDRESEN, HOFMANN u. a.). Über gleichzeitige Polydaktylie wird im Schrifttum häufig berichtet (ASCHNER. HOFMANN, BOSSHARDT, GROTE, MALIS, KLAGES und JACOB, WITT, COTTA, JAEGER u.v.a.).

Als weitere begleitende Fehlbildungen sind zu nennen: Oligodaktylie (HOFMANN, STIELES und PICKARD, WITT, COTTA,

JAEGER), Klinodaktylie (KLAGES und JACOB, STIELES und PICKARD), Kamptodaktylie (KLAGES und JACOB), Triphalangie des Daumens (KLAGES und JACOB, WITT, COTTA, JAEGER), Fibulaaplasie (COVENTY und JOHNSON).

Spaltbildungen können auch im Rahmen eines umfassenderen fehlbildenden Prozesses auftreten. Mehrfach wurden gleichzeitige Augenmißbildungen beschrieben, wie z. B. Strabismus, Katarakt, Pendelnystagmus, tapeto-retinale Degeneration u.a. (KARSCH, NEUGEBAUER). Das von WERTHEMANN abgebildete Beispiel mit Spaltfüßen und Cyclopie muß als bisher einmalige Fehlbildung dieser Art gelten.

Die Kombination von Spalthand, Herzmißbildung, Atresia ani, Kloakenpersistenz, Hydroureter und Hydronephrose hat UNTERRICHTER beim gleichen Individuum finden können.

Mehrfache nur rechts lokalisierte Fehlbildungen beschreibt VALENTIN bei einem Mädchen: Spaltfuß, Spalthand, Pectoralis-Defekt und Claviculaaplasie.

5. Häufigkeit und Geschlechtsverteilung

Über die Häufigkeit von Spaltfüßen finden sich in der Literatur kaum Angaben. Indirekte Schlüsse lassen sich möglicherweise aus der Veröffentlichung BIRCH-JENSENS über die Verhältnisse bei der Spalthand ziehen, der für die typische Spalthand ein Vorkommen von 1 auf 90.000 Geburten angibt. Um aus diesen Angaben auf die Verhältnisse am Fuß schließen zu können, muß die Häufigkeit der Spaltbildungen von Händen und Füßen zueinander in Relation gesetzt werden. So faßte

MALIS Veröffentlichungen über 65 Personen mit Spaltbildungen zusammen und gliederte sie folgendermaßen auf:

Vollst. Spaltung	bd. Hände	u.	bd. Füße			=	24
"	"	"	"			=	7
"	"			"	"	=	9
"	"	einer Hand		"	"	=	5
"	"	"	"	und Fußanomalien		=	2
"	"	bd. Füße	u.	Handanomalien		=	7
"	"	einer Hand				=	11

Daraus ergibt sich, daß bei 49 Personen Spaltbildungen der Hände und bei 45 Personen Spaltbildungen der Füße bestehen. Diese Zahlen besitzen zwar keine repräsentative Bedeutung, berücksichtigt man aber außerdem, daß es geradezu typisch ist, daß Spalthände und -füße oftmals kombiniert auftreten (Pepenoe), wird doch bei aller notwendigen Zurückhaltung eine gewisse zahlenmäßige Übereinstimmung der Spaltbildungen von Händen und Füßen zu vermuten sein. So läßt sich mit der Häufigkeitsangabe BIRCH-JENSENS von 1 : 90.000 die Größenordnung verdeutlichen, in der das Vorkommen von Spaltfüßen zu erwarten ist. Verglichen mit dem Verhältnis von etwa 1 : 3.000 bei der Syndaktylie zeigt sich recht eindeutig, um wieviel seltener doch Spaltbildungen wahrscheinlich vorkommen.

Spaltbildungen der Hände und Füße treten sowohl bei männlichen wie auch weiblichen Personen auf, doch finden sich in der

Literatur keinerlei Hinweise auf eine unterschiedliche Geschlechtsverteilung.

IV. Kausale Genese

Während für manche Formen der Syndaktylie exogene Ursachen gesichert oder zu diskutieren sind, müssen Spalthand und Spaltfuß als rein endogene Fehlbildungen angesehen werden. Wie bereits erwähnt, wurde um die Wende des 19. Jahrhunderts ähnlich wie bei vielen anderen Fehlbildungen von SCHWALBE, KÜMMEL u. a. eine exogene Genese der Spalthand- und Spaltfußbildung in Betracht gezogen, die bereits frühzeitig im Schrifttum abgelehnt wurde (PERTHES 1902). Im gegenwärtigen Schrifttum ist die Diskussion um die Exogenese von Spalthand und Spaltfuß weitgehend verstummt. GREBE (1958) betont, daß bisher trotz zahlreicher Experimente keine Mißbildungen in Form von typischen Spalthänden und Spaltfüßen künstlich hervorgerufen werden konnten, und daß Einzelbeobachtungen mit Eihautverwachsungen oder anamnestisch möglichen Noxen keine typischen Formen von Spalthand und Spaltfuß betrafen.

Für die Erblichkeit dieser Mißbildung jedoch gibt es im Schrifttum zahlreiche Belege. MALIS faßte, wie bereits erwähnt, 65 Fälle von Spalthand und Spaltfuß aus der Literatur zusammen und gibt an, daß bei 25 von ihnen in der nächsten Verwandtschaft ebenfalls gleichartige Fehlbildungen vorkommen. Ähnlich wie MALIS stellte PERTHES bei 59 derartiger Veröffentlichungen fest, daß 24 mal die Eltern und 19 mal die Großeltern entsprechende Fehlbildungen aufwiesen.

BIRCH-JENSEN fand bei Durchsicht der Weltliteratur 55 Sippenbeobachtungen mit Spalthand bzw. Spaltfuß. Unter Berücksichtigung der 8 Familienbeobachtungen von GREBE und weiterer von diesem aus der Literatur zusammengetragener Beobachtungen ergeben sich insgesamt 69 gesicherte Familienbeobachtungen, von denen die Mehrzahl typische Formen von Spalthand und Spaltfuß betreffen. So kommt GREBE zu dem Schluß, daß Spalthand und Spaltfuß auf krankhaften Erbanlagen beruhen und damit durch pathologische Genwirkungen entstehen.

In den meisten betroffenen Familien wird die Mißbildung in direkter Generationsfolge weitervererbt, woraus auf einen einfach dominanten Erbgang und damit auf Heterozygotie der mißbildenden Erbanlagen zu schließen ist (STRÖER, LIEBENAM, LEWIS und EMBLETON, STILES und PICKARD, ASCHNER, GREBE, POTTER und NADELHÖFFER, WERTHEMANN u. v. a.). Spaltfußbildungen sind also Mißbildungen mit erheblicher Penetranz. Als besonders ausgeprägtes Beispiel dafür sei die bereits mehrfach in der Literatur zitierte Sippenbeobachtung STRÖERS erwähnt, in der eine mit Monodaktylie der Hände und Spaltbildungen der Füße behaftete Frau 4 mal mit normalen Männern verheiratet war. Aus 3 dieser 4 Ehen gingen 8 Kinder hervor, von denen nur zwei normal ausgebildete Extremitäten besitzen, während die restlichen 6 Kinder in gleicher Weise wie die Mutter mißbildet sind.

Unregelmäßige Dominanz wird sehr viel seltener in der Literatur beschrieben. Ein Beispiel dafür findet sich bei HOFMANN,

der eine Familie beobachten konnte, in der über 4 Generationen Spalthände und Spaltfüße zum Teil neben Syndaktylien und Polydaktylien auftraten. In dieser Familie wurde 2 mal eine Generation von der Mißbildung übersprungen. Weitere Beispiele unregelmäßiger Dominanz mit noch geringerer Penetranz haben BIRCH-JENSEN und HANHART veröffentlicht.

Mehrfach wird im Schrifttum auch über das Auftreten von Spaltfußbildungen in Familien berichtet, in denen bis dahin keine derartigen Fehlbildungen bekannt waren. Auf einen solchen sporadischen Fall mit Monodaktylien aller vier Extremitäten bei negativem Sippenbefund ist v. VERSCHUER in einem Gutachten eingegangen, in dem er betont, daß diese Fehlbildungen nicht durch äußere Einflüsse entstanden sind.

Ein weiteres Beispiel dieser Art hat NEUGEBAUER beschrieben. Das erste Kind einer normal ausgebildeten Frau ist mit Monodaktylie beider Hände und beidseitigen zweistrahligen Spaltfüßen behaftet. Außerdem bestehen Strabismus convergens und Pendelnystagmus der Augen. Das zweite Kind dieser Frau, das von einem anderen Vater stammt, zeigt eine noch stärkere Ausprägung der Mißbildungen; es wurde bereits im Kapitel "Spaltfüße mit tibialem Defekt" beschrieben.

Der Beobachtung NEUGEBAUERS sehr ähnlich ist die von HOFMANN. Eine gesunde Frau hat aus zwei Ehen je ein Kind mit beidseitigen Spaltfüßen. Beide Kinder besitzen außerdem Fehlbildungen im Bereich des 1. bzw. 1. und 2. Fingerstrahls.

Die Ursache solcher "sporadisch" auftretender Spaltbildungen wird entweder in einer Genmutation zu suchen sein (STRÖER, NEUGEBAUER, POTIER und NADELHOFFER) oder auf unregelmäßige Dominanz bei besonders geringer Penetranz der Erbanlagen zurückzuführen sein, eine Möglichkeit, die durch die Familienbeobachtung von HANHART an Wahrscheinlichkeit gewinnt, in der "sporadische" Spalthandbildung bei weit entfernten Angehörigen einer Familie auftraten.

Das Problem rezessiver Vererbung von Spalthand und Spaltfuß hat besonders GREBE untersucht. Er betont, er habe in der gesamten Weltliteratur bis heute keinen einwandfrei gesicherten Fall von rezessiv erblicher, typischer Spalthand- bzw. Spaltfußbildung gefunden. Ein Beispiel FETSCHERS wird mehrfach im Schrifttum als mögliches Beispiel rezessiver Vererbung erwähnt (ASCHNER und ENGELMANN, M. LANGE, BAUER und BODE, BIRCH-JENSEN).

Auf die eingehenden genetischen Nachprüfungen des von FETSCHER aufgestellten Stammbaumes durch GOLL (1940) und HANHART (1945), die zu unterschiedlichen Ergebnissen kamen, ist besonders GREBE eingegangen. Er konnte zeigen, daß GOLL die Eltern des Probanden als Vetter und Base 1. Grades dargestellt hat, während sich in der Originalarbeit von FETSCHER ebenso wie bei HANHART kein Anhalt für die Blutsverwandtschaft der Eltern findet. Daraus erklärt sich, warum GOLL rezessiven Erbgang glaubt annehmen zu können. Demgegenüber hält HANHART "mit vollem Recht", wie GREBE betont, den Erbgang für unregelmäßig dominant.

Die Merkmalsausprägung von Spalthand und Spaltfuß zeigt im allgemeinen eine große Variabilität, sowohl intrafamiliär als auch beim Einzelindividuum. Während jedoch die Spaltbildung an den Füßen intrafamiliär häufig gleichartig ausgebildet ist, sind die begleitenden Fehlbildungen der Hände meist erheblich vielgestaltiger (v. VERSCHUER, ANDRESEN, LIEBENAM, POTTER und NADELHÖFFER, KLAGES und JACOB, GREBE). Als Beispiel für familiär konstante Ausprägung der Spaltbildungen sowohl der Hände wie auch der Füße sei die bereits erwähnte Familienbeobachtung von STRÖER genannt.

Spalthand und Spaltfuß können auch im Rahmen eines übergeordneten Störungsprozesses auftreten. Es sei an das Beispiel von UNTERRICHTER erinnert. Bei diesem traten neben rechtsseitiger Spalthand multiple andere Fehlbildungen auf. Besonders deutlich wird der übergeordnete Störungsprozeß bei der von VERBEEK untersuchten und von SCHWARZWELLER ausführlich beschriebenen Familie, bei der von 8 Kindern gesunder Eltern 5 mißbildet und 3 normal sind. Die Mißbildungen bestehen in ein- oder doppelseitigen Gliedmaßendefekten, die sich von Spalthand und Spaltfuß über das Fehlen von Röhrenknochen des Unterarms bzw. des Unterschenkels bis zur konisch zulaufenden Stummelbildung des Oberarms graduell abstufen. Für die Mißbildungen dieser Familie wird rezessiver Erbgang angenommen (SCHWARZWELLER, GREBE).

V. Kasuistik

1. Spaltfüße mit typisch keilförmigem Defekt

1) B.R. ♂ geb. 29.9.61 Rö: 2339 b/61
(siehe Abbildung Nr. 17) Kr: 2233/63

Rechts: 2 in den Grundphalangen syndaktyle tibiale Strahlen mit je 2 Phalangen. 1 vollständig angelegter fibularer Strahl. Weichteilspalt zwischen tibialen und fibularen Strahlen bis zum Tarsus.
Sonstiger Befund: Angeborene Hüftluxation rechts, Hüftdysplasie links, Klumpfuß rechts.

2) S.D. ♂ geb. 23.3.47 Kr: 609/49

Rechts: Weichteilspalt zwischen 1. und 4. Zehenstrahl, die 2. und 3. Zehe fehlen völlig. Mediale Abduktion der Großzehe.
Links: Totaldefekt des 2. Zehenstrahles. Weichteilspalt zwischen 1. und 3. Zehenstrahl. Dem 3. Zeh fehlt der Nagel und er ist völlig mit dem 4. Zeh verschmolzen.

3) H.H.-M. ♂ geb. 5.12.55 Rö: 2236 a/57

Links: 1. und 5. Zehenstrahl sind normal angelegt. Vom 2. und 4. Strahl sind nur die Metatarsalia vorhanden. Der 3. Zehenstrahl fehlt völlig. An seiner Stelle reicht ein Weichteilspalt bis in den Metatarsus.
Sonstiger Befund: Totale kutane Syndaktylie des 2. und 3. Zehes rechts mit je einem Nagel. Spalthände beidseits.

4) K.D. ♂ geb. 27.5.63 Rö: 121 c/63
(siehe Abbildung Nr. 18) 688 b/66
Kr: 1183/66

Beidseits: 1. und 5. Zehenstrahl sind angelegt, zwischen ihnen reicht ein Weichteildefekt bis zum Tarsus. Der 1. Strahl besteht aus dem Metatarsus und der Endphalanx, der 5. Strahl aus Metatarsus und Grundphalanx. 1. und 5. Strahl weichen klauenartig auseinander.

Sonstiger Befund: Beide Hände bestehen aus je einem ulnaren dreigliedrigen Monodaktylos. An der rechten Hand ist ulnar ein weiterer Metacarpalknochen angelegt. Die Handwurzelknochen sind proximal zum Teil synostotisch verbunden. An der linken Hand sind neben dem Monodaktylos 2 weitere ulnare Metacarpalknochen angelegt.

5) R.W. ♂ geb. 6.7.57 Rö: 333 b/64
(siehe Abbildung Nr. 19) Kr: 1198/64

Rechts: Valgusstellung der Endphalanx I. Metatarsalia 2 und 3 sind hypoplastisch. Weichteilspalt zwischen 2. und 3. Zehenstrahl bis in Höhe der distalen Metatarsalepiphysen. Die Phalangen des 2. und 3. Strahls fehlen.
Links: Syndaktylie des 1. und 2. Zehes. Weichteilspalt zwischen 2. und 4. Zeh bei Fehlen der Phalangen des 3. Zehenstrahls, von denen die Grundphalanx als kleines Knochenrudiment angedeutet ist. Endphalanx des 4. Zehes fehlt.
Sonstiger Befund: Spalthand rechts mit Os transversal. Morbus Köhler I beidseits.

6) Z.P. ♀ geb. 3.8.65 Rö: 143 c/65
(siehe Abbildung Nr. 20)

Rechts: Weichteilspalt zwischen 1. und 4 Zehe bis in das distale Drittel der Metatarsalia. Die Zehen 2 und 3 sowie die Grund- und Mittelphalanx der 5. Zehe sind nicht angelegt. Die 5 Metatarsalia sind vorhanden.
Sonstiger Befund: Syndaktylie der 1. und 2. Zehe des linken Fußes, dessen 5. Zehe nur eingliedrig ist. Spalthand rechts bei Defekt der Phalangen des 3. Strahles. Weichteilspalt zwischen dem Metacarpalia 3 und 4. Polydaktylie durch Anlage von 6 Metacarpalia. Hüftdysplasie links. Gesichtsskoliose.

7) T.I. ♀ geb. 1.9.40 Rö: 2176 a/57
Kr: 51 M 135

Rechts: 2. Zehe fehlt. Metatarsus 2 ist etwas verlängert. Die 3. Zehe besteht nur aus einer langen Phalanx und ist syndaktyl mit der 4. Zehe verbunden. Die 5. Zehe ist nur eingliedrig.
Links: 2. Zehe fehlt. Metatarsus 2 verjüngt sich im distalen Bereich und weicht nach medial ab. Spaltbildung zwischen 2. und 3. Zehenstrahl. Die 3. Zehe besteht nur aus einem langen Glied, die 5. Zehe ist ebenfalls nur eingliedrig.
Sonstiger Befund:
Rechte Hand: Der Daumen ist dreigliedrig und in den beiden distalen Gliedern doppelt angelegt. Der dritte Finger ist nur zweigliedrig und besitzt keinen Nagel.
Linke Hand: Doppelanlage des Daumengrundgliedes. Syndaktylie des 2. und 3. Fingers. End- und Mittelglied des 2. Fingers ist hypoplastisch, das Endglied des 3. Fingers fehlt.

2. Atypischer Spaltfuß

(WITT, COTTA, JAEGER Nr. 171)

8) B.S. ♀ geb. 21.11.62 Rö: Ki/62
(siehe Abbildung Nr. 21)

Rechts: Großzehe ist ossär ausdifferenziert. Vom 2. Zehenstrahl ist nur ein hypoplastisches Metatarsale angelegt. Der 5. Zehenstrahl besteht aus einem Metatarsale und der Grundphalanx. Weichteilspalt zwischen 1. und 2. Zehenstrahl bis in Höhe der Metatarsalköpfchen. Abgeschnürte Weichteilknospe über Metatarsale 2. Weichteilspalt zwischen Metatarsale 2 und 5 bis fast zum Tarsus.
Links: Die Zehen sind nur in Form rudimentärer Grundphalangen angedeutet. Sonst ist das Fußskelett ossär normal ausdifferenziert. Klumpfuß.
Sonstiger Befund:
Rechte Hand: Syndaktylie I-V. Die proximalen Lücken der Zwischenfingerräume sind für Sonde gut durchgängig. Über den hypoplastischen Grundphalangen der Finger III - V kleine Weichteilbürzel. Hypoplastische, sich überlagernde Grundphalangen I und II. Zwischen Grundphalanx III und IV rudimentäres quergelagertes Knochenstück (Mittelphalanxrest). Am III. Finger Schnürring. Am V. Finger Nagelrest.
Linke Hand: II. - V. Finger sind bis auf einen kleinen Kanal an der Fingerbasis syndaktyl verbunden. V. Fingeranlage kirschkerngroßer Weichteilbürzel. Schwimmhautbildung zwischen I. und II. Finger. I. Strahl regelrecht. II. Strahl verklumpte Grundphalanx. Darüber zwei stecknadelkopfgroße Knochenrudimente. III. Grundphalanx nach distal zapfenförmig ausgezogen. IV. Strahl ebenfalls nur Grundphalanx angelegt. Über Grundphalanx V punktförmige hypoplastische Mittelphalanx.
Anamnese: Bei der Geburt sei die geringe Fruchtwassermenge aufgefallen. Der sonstige Schwangerschaftsverlauf sei jedoch vollkommen normal gewesen.

VI. Diskussion Spaltfuß

1. Typische Spaltfüße

Wegen gewisser morphologischer Besonderheiten werden die Fehlbildungen des rechten Fußes unseres Beispieles 8 von den typischen Spaltbildungen gesondert als "atypischer Spaltfuß" besprochen.

Die Spaltbildungen der Füße unseres Patientenbestandes zeigen eine erhebliche Variabilität ihrer morphologischen Ausprägung. Es lassen sich sehr unterschiedliche Schweregrade der Spaltfußbildungen feststellen, die vom Defekt eines Zehes, wie am linken Fuß des Beispiels 2, bis zu den zweistrahligen keilförmigen Spaltbildungen des Beispiels 4 reichen. Jedoch läßt sich in unserem Krankengut kein Spaltfuß mit tibialem Defekt beobachten, womit die Feststellung GREBES bestätigt werden kann, daß diese Form des Spaltfußes erheblich seltener vorkommt als die mit keilförmigem Defekt. Die ausgeprägtesten Spaltfußbildungen zeigt unser Beispiel 4, dessen Hände nur als beidseitige Monodaktylien ausgebildet sind. Zumeist sind der 2. und 3. Zehenstrahl vom Defekt betroffen. Eine gewisse Abweichung des Defektes von der üblichen Lokalisation ist am Beispiel 1 festzustellen, da hier der 3. und 4. Zehenstrahl völlig fehlt. Die Syndaktylie der 1. und 2. Zehe des gleichen Fußes muß ebenso wie die des linken Fußes unseres Beispiels 5 als sekundär betrachtet werden. Dementsprechend sind die in Folge der üblichen Defektlokalisation überwiegend an den fibularen Randstrahlen auftretenden Syndaktylien, wie auch bei den Beispielen 2 und 7, auf den gleichen Mecha-

nismus zurückzuführen, der bereits im allgemeinen Teil beschrieben wurde.

Neben den Syndaktylien lassen sich auch Skelettreduktionen beobachten, die bei den Beispielen 1, 4, 5, 6, 7 in Defekten oder Hypoplasien der Mittel- und Endphalangen bestehen und ebenfalls erst in Folge des spaltbildenden Vorgangs entstanden sind. Ähnliche Beispiele konnten auch im Schrifttum gefunden werden (STRÖER, LIEBENAM, POL, GREBE, SCHOLTZ u.v.a.).

In der vorliegenden Literatur werden Spaltfußbildungen als meist beidseitig auftretende Fehlbildungen dargestellt (ASCHNER und ENGELMANN, STRÖER, LIEBENAM, POTTER und NADELHÖFFER, GREBE u. a. . Während auch einseitige Spalthandbildungen des öfteren abgebildet werden (GREBE, HANHART, GOLL, SCHOLTZ, GRUBER, VALENTIN u.a.), konnten nur bei HEIM und VALENTIN je ein einseitiger Spaltfuß gefunden werden, der bei beiden auf der rechten Seite auftritt. Deshalb überrascht die auffällige Häufung einseitiger Spaltfußbildungen in unserem Krankenbestand. Unsere sieben Beispiele enthalten 3 einseitige Spaltfußbildungen, von denen 2 auf der rechten und 1 auf der linken Seite lokalisiert sind. Über die bevorzugte Lokalisation einseitiger Spaltfußbildungen kann hier nichts Sicheres ausgesagt werden, da diese Zahlen zu gering sind und auch das Schrifttum darüber keinen Aufschluß gibt. Die beiden einseitigen Spalthände, die in unserem Krankengut neben den Spaltfüßen vorhanden sind, treten ebenfalls rechtsseitig auf. Auch die entsprechenden Beispiele im Schrifttum lassen einen bevorzugten Befall der rechten Hand

beobachten. Diese wenigen Fakten sprechen, sofern man ihnen überhaupt eine Aussagekraft zubilligt, für eine gewisse Bevorzugung der rechten Seite.

Bis auf Beispiel 1 treten bei allen unseren Fällen beidseitige Fußanomalien auf, die durch Störungen der primitiven Weichteilplatte des Fußes entstanden sind. Bei den Beispielen 3 und 5 bestehen diese Anomalien in Zehensyndaktylien der nicht von der Spaltbildung betroffenen Füße.

Die Feststellung ANDRESENS, daß Spalthand und Spaltfuß häufig an der gleichen Person gemeinsam auftreten, kann bestätigt werden, da fünf unserer sieben Beispiele mit Spaltfüßen zusätzlich Handfehlbildungen aufweisen, von denen vier in Form von Spalthänden ausgebildet sind. Die begleitenden Handfehlbildungen weisen zum Teil numerische und metrische Variationen auf. Unser Beispiel 5 zeigt an der rechten Hand ein typisches Os transversale, das wahrscheinlich aus der querliegenden Grundphalanx des 3. Fingers besteht und mit dem Grundgelenk des 2. Fingers artikuliert. Transversalknochen werden fast ausschließlich bei Syndaktylien und Spalthandbildungen gefunden. Da keine Syndaktylien an der betroffenen Hand auftreten, erscheint eine Zuordnung zu den Spalthandbildungen berechtigt. Die Grundphalanx des 2. Fingers ist so massiv ausgeprägt, daß der Verdacht einer Verschmelzung zweier Strahlen auftaucht, doch läßt sich dieser an Hand des Röntgenbildes nicht eindeutig bestätigen. Ein derartiges Beispiel von Spalthand bei Polydaktylie und Triangelbildung wurde bereits von WITT, COTTA, JAEGER veröffentlicht.

Während bei unserem Beispiel 5 nur der Verdacht auf eine Polydaktylie geäußert werden kann, weist die rechte Hand des Beispiels 6 neben einer tiefen Spaltbildung und dem Verlust eines Mittelfingers die Ausbildung von 6 Metacarpalknochen auf. Solche Kombination von Spalthand und Polydaktylie an der gleichen Extremität wurde bereits von verschiedenen Autoren beschrieben (NIGST, ASCHNER und ENGELMANN, W. MÜLLER, WITT, COTTA, JAEGER), doch konnte in vorliegendem Schrifttum sowie in unserem Krankenbestand keine derartige Kombination am Fuß gefunden werden.

Besonders hinzuweisen ist auf die beidseitigen Handfehlbildungen des Beispiels 7, die in einer beidseitigen Triphalangie der Daumen bei deren teilweiser Verdoppelung sowie Endphalanxdefekten der 3. Finger und Syndaktylie der 2. und 3. Finger links beruhen. Ähnliche Handfehlbildungen in Kombination mit Spaltfüßen konnten KLAGES und JACOB in einer Familie beobachten, in der die Triphalangie des Daumens außerordentlich konstant vererbt wird. In dieser Familie fand sich neben Syndaktylie, Phalangendefekten, Klinodaktylie und Camptodaktylie auch die Verdoppelung eines triphalangigen Daumens. Aus diesen Befunden folgern KLAGES und JACOB, daß nach den Vorstellungen W. MÜLLERS für die Handfehlbildungen ihres Patientengutes sowohl Störungen der Skelettanlage als auch der primitiven Weichteilplatte angenommen werden müssen. Auch für die Entstehung der Handmißbildungen unserer Beispiele 6 und 7 können diese kausalgenetischen Vorstellungen übernommen werden.

Die Fehlbildungen des rechten Fußes unseres Beispieles 7 sind als initiale Spaltfußbildungen aufzufassen, doch auch die symmetrischen Phalangendefekte der 3. Finger bei linksseitiger Syndaktylie des 2. und 3. Fingers lassen die Frage berechtigt erscheinen, ob es sich dabei möglicherweise um Mikrosymptome von Spalthandbildungen handelt. In diese Richtung weist auch die Tatsache, daß Vater und Großvater der hier beschriebenen Patienten nur mit symmetrischen Syndaktylien der 2. und 3. Zehe behaftet sind. Es hat also bereits eine Steigerung der Penetranz stattgefunden. Auch im Schrifttum werden derartige Beobachtungen mitgeteilt. So beschreibt KARSCH ein Beispiel, bei dem ein Vater nur Syndaktylien aufweist, während die Tochter mit Spalthänden und Spaltfüßen sowie Augenmißbildungen behaftet ist. Auf eine ähnliche Beziehung zwischen Syndaktylie und Spalthand- bzw. Spaltfußbildungen deutet eine von HOFMANN beobachtete Familie, in der diese Fehlbildungen alternieren.

2. Atypischer Spaltfuß

Die Fehlbildungen unseres Beispiels 8 bieten gewisse Schwierigkeiten der Einordnung und Deutung. Es handelt sich um endogen und exogen entstandene Fehlbildungen an den Gliedmaßen des gleichen Individuums. Zunächst scheinen die Fehlbildungen des rechten Fußes die Einordnung als typischen Spaltfuß zu gestatten, bei genauerer Analyse der Fehlbildungen ergeben sich jedoch gewisse Abweichungen von den üblichen Formen. Es sind zwei Weichteilspalten vorhanden, wobei die

zwischen 1. und 2. Zehenstrahl einen deutlich leichteren Ausprägungsgrad aufweist als die zwischen 2. und 5. Zehenstrahl. Auffällig erscheinen ferner die trotz der Spalten reichlich vorhandenen Weichteile, die nicht recht mit den erheblichen Skelettreduktionen in Einklang zu bringen sind, sofern für die Entstehung der Skelettanomalien nur der bei Spaltbildungen übliche Mechanismus der Verdrängung und Unterdrückung in Folge mangelnder Weichteilhüllen angenommen wird. Der schmale Weichteilspalt zwischen den weit auseinanderstehenden 2. und 5. Zehenstrahlen erscheint nicht geeignet, die völlige Aplasie des 3. und 4. Zehenstrahles mechanisch zu erklären. Auch die distal des 2. Metatarsale reichlich ausgebildeten Weichteile, die keinerlei Phalangenanteile enthalten, sprechen eher für eine Skelettreduktion eigener Genese. Unter Berücksichtigung der Fehlbildungen des linken Fußes und der beiden Hände ist auch für die Entstehung der Mißbildungen des rechten Fußes neben dem spaltbildenden Prozeß ein ähnlicher fehlbildender Vorgang wie an den anderen Extremitäten anzunehmen, auf den noch eingegangen wird. Besonders die Defekte des 2. Zehenstrahles des rechten Fußes lassen an Fehlbildungen im Sinne einer peripheren Hypoplasie denken. Deshalb wird für die Entstehung dieses "atypischen Spaltfußes" neben dem spaltbildenden Prozeß auch eine endogen bedingte Differenzierungsstörung der Skelettanlage vermutet.

Die Mißbildungen des linken Fußes und der beiden Hände weisen in ihrer Ausprägung eine erhebliche Ähnlichkeit auf, wobei im Gegensatz zu den Händen am linken Fuß keinerlei

exogene Einwirkungen festzustellen sind. Differentialdiagnostisch sind die Mißbildungen dieses Fußes von einer Löffelfußbildung abzugrenzen. Da die Zehen nur in Rudimentanlagen der Grundphalangen bestehen und sich keinerlei Nagelanlagen feststellen lassen, weicht dieser Fuß deutlich von der üblichen Ausbildung des Löffelfußes ab und läßt eine Zuordnung zu den peripheren Hypoplasien gerechtfertigt erscheinen.

Die Fehlbildungen der Hände können ebenfalls als periphere Hypoplasie bezeichnet werden, wobei an der linken Hand das Auftreten eines Os transversale zwischen 3. und 4. Grundphalanx erwähnenswert ist. Die Bezeichnung periphere Hypoplasie stellt einen übergeordneten Begriff dar und sagt damit noch nichts über die Pathogenese aus. So bespricht z. B. W. MÜLLER Fehlbildungen, die den peripheren Hypoplasien zuzuordnen sind, bei der Symbrachydaktylie, Spalthand und den exogenen Syndaktylien. WERTHEMANN hält derartige Fehlbildungen für rückläufige Schwankungen der Extremitäten bei wahrscheinlich endogener Ursache. Doch beweisen die sondierbaren Hautkanäle an den Fingerbasen unseres Beispiels, daß die Fingerverschmelzung erst nach Ausbildung der einzelnen Finger erfolgt sein kann, woraus auf einen exogenen Ursprung der Syndaktylien zu schließen ist. Trotzdem kann für die übrigen Fingermißbildungen keineswegs mit Sicherheit eine exogene Ursache angenommen werden, es ist vielmehr mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit eine endogene Genese anzunehmen. Dafür spricht die Neigung zu Defektbildungen, deren endogene

Ursache für den rechten Fuß und die mißbildete Ohrmuschel als gesichert angesehen werden kann. Auch die einander ähnelnden Fehlbildungen der übrigen drei Extremitäten sind in diesem Sinne zu werten.

Ferner finden sich für eine amniotische Ursache keine deutlichen Hinweise. Mit der anamnestischen Angabe, bei der Geburt sei die geringe Fruchtwassermenge aufgefallen, läßt sich die Entstehung des Klumpfußes links recht gut erklären, doch darauf die übrigen Extremitätenfehlbildungen zurückzuführen, ist als unwahrscheinlich abzulehnen. Die Extremitätenfehlbildungen lassen eher eine endogen bedingte Mangelanlage der Finger und Zehen annehmen, durch die es in Folge von Ernährungsstörungen im Bereich der Hände zu Nekrosen mit Hautdefekten der Finger kam und damit die Voraussetzungen zu nachfolgenden fast vollständigen Verwachsungen der Finger geschaffen wurden.

D. Der umschriebene Riesenwuchs des Fußes

I. Geschichtliches

Ähnlich wie von den Spaltbildungen der Hände und Füße existieren aus früheren Jahrhunderten auch von dem umschriebenen Riesenwuchs Abbildungen, auf denen dieser als Kuriosität dargestellt wird. In historischer Hinsicht haben sich besonders LANGSTEINER und STIEFLER mit dem umschriebenen Riesenwuchs befaßt, die u. a. auf zwei von HOLLÄNDER veröffentlichte Einblattdrucke aus dem 17. und 18. Jahrhundert verweisen.

Wissenschaftliche Darstellungen dieser Fehlbildungen sind ebenso wie die der Syndaktylie und der Spalthand- und Spaltfußbildungen seit Beginn des 19. Jahrhunderts mit zunehmender Häufigkeit im Schrifttum zu finden. Als ältere Arbeiten besonders zu erwähnen sind die von J. GEOFFROY ST. HILAIRE (1832), HAHN (1834) und BUSCH (1865). In der zusammenfassenden Arbeit von AHLFELD (1880) finden sich viele Hinweise über Beobachtungen früherer Forscher. Von diesen befassen sich besonders mit der Darstellung des umschriebenen Riesenwuchses der Extremitäten die Arbeiten folgender Autoren: HÖRING (1844), ADAMS (1855), BÖHM (1856), ROSENFELD (1858), CHASSAIGNAC (1858), WULFF (1861), HIGGINBOTHAN (1863), ANNANDALE (1865), CUNY (1865), FIEDLER (1866), FRIEDBERG (1867), LITTLE (1867), ROSE (1867), ASCHOFF (1867), TAULIER (1867), CONTAGNE (1867), KESSLER (1869), W. GRUBER (1872), EWALD (1872), MÜNCHMEYER (1876), BUSEY (1877).

Wegen der vielfältigen Erscheinungsformen des umschriebenen

Riesenwuchses wurde bereits frühzeitig versucht, ein Einteilungsschema zu entwickeln. Als erster derartiger Versuch kann der von BUSCH (1865) gelten, weitere Einteilungen folgten von WITTELSHÖFER (1879), JACOBSON (1895) und KITAI-GORODSKAJA (1929). Doch auch im heutigen Schrifttum ist die Diskussion um eine Einteilung des umschriebenen Riesenwuchses nicht verstummt.

II. Morphologie

1. Begriff und Einteilung

Wegen der morphologischen Vielfältigkeit und der weitgehend ungeklärten Genese des Riesenwuchses besteht bisher in der Literatur hinsichtlich seiner Bezeichnung, Definition und Einteilung keine allgemeine Übereinstimmung.

Fast so häufig wie die Darstellung des Riesenwuchses sind die Synonyma. KEHRER hat folgende Bezeichnungen in der Literatur gefunden: umschriebener Riesenwuchs, partieller Riesenwuchs, Teilriesenwuchs, örtlicher Riesenwuchs, lokalisierter Riesen, wuchs, lokalisierte Wachstumssteigerung, örtlich geordnetes Überschußwachstum, exzessives Wachstum, partielle Exzessbildungen, örtliches Überwachstum, Uberschußbildung, lokale Wachstumssteigerung, Riesengliedrigkeit, partieller Gigantismus, Gigantosomie, Hypertrophia bzw. Hyperplasia corporis partialis, hypertrophischer Mißwuchs, Makrodystrophie u. a. KEHRER, der diese Begriffe einer kritischen Wertung unterzieht, kommt zu dem Schluß, daß der von W. MÜLLER stammenden Bezeichnung "umschriebener Riesenwuchs" der Vorzug zu geben

sei. In der neueren Literatur (LERCH, WERTHEMANN, VOLLMAR, u. a.) scheint sich dieser Begriff neben der Bezeichnung "partieller Riesenwuchs" weitgehend durchzusetzen und soll auch in dieser Arbeit verwandt werden.

Im allgemeinen fordert man für die Zuordnung zum umschriebenen Riesenwuchs die Massenvermehrung mehrerer Gewebe, insbesondere der Knochen; so definiert ihn KEHRER als "aus fehlerhafter Anlage erwachsende Umfangsvergrößerung von Körperabschnitten, welche auf der krankhaften dauernden Massenzunahme mehrerer oder aller Gewebe beruhen" (Poly- oder Panhistie).

Je nach der Proportionalität der Teilabschnitte wird unterschieden in einen harmonischen oder dysharmonischen Riesenwuchs (proportionierten oder dysproportionierten Riesenwuchs) derart, daß der harmonische Riesenwuchs in einen größeren Organismus hineinpassen würde (M. B. SCHMIDT).

Als weitere Gesichtspunkte einer Einteilung spielt die gegenseitige Korrelation vermehrter oder verminderter Gewebsarten (VALENTIN) eine Rolle.

Auch bei äußerlich proportioniertem Riesenwuchs muß keineswegs die Relation der Gewebe zueinander stimmen (KEHRER). Zu berücksichtigen ist ferner der Entwicklungsverlauf des Riesenwuchses, da aus einem harmonischen ein dysharmonischer Riesenwuchs werden kann und da der umschriebene Riesenwuchs im Laufe des Lebens auch auf zunächst unbeteiligte Körperabschnitte übergreifen kann. Zur Einteilung gehört ferner die Berücksichtigung der Kombination mit anderen Mißbildungen

sowie der Erblichkeit bzw. des Einflusses exogener Faktoren.

Besonders wichtig ist aber die topographische Einteilung des umschriebenen Riesenwuchses. So unterscheiden LANGENSTEINER und STIEFLER 5 Hauptformen des umschriebenen Riesenwuchses des Körpers, deren Reihenfolge sich nach der Häufigkeit des Vorkommens richtet.

1. Der Riesenwuchs der gesamten Hand oder des Fußes oder Teile derselben (partielle Hyperplasie)
2. Der Riesenwuchs einer Extremität (Monohyperplasie)
3. Den Halbseitenriesenwuchs (Hemihyperplasie)
4. Den gekreuzten Riesenwuchs (Hyperplasia cruciata)
5. Den Riesenwuchs zweier Arme oder zweier Beine (Parahyperplasie), nach KEHRER auch bilateral-asymmetrischer Riesenwuchs

Aus differentialdiagnostischen wie auch therapeutischen Gründen wurde von JAEGER für den umschriebenen Riesenwuchs der Hand und des Fußes folgende vereinfachende Einteilung getroffen:

1. Umschriebener Riesenwuchs der Hand oder des Fußes bzw. Teilen derselben.
2. Umschriebener Riesenwuchs der Hand oder des Fußes bei gleichzeitigem Riesenwuchs einer oder mehrerer Extremitäten (s. topographische Einteilung nach LANGSTEINER und STIEFFLER).
3. Sonderformen des umschriebenen Riesenwuchses:
   a) Umschriebener Riesenwuchs der Hand und des Fußes

mit angioplastischer Komponente (KLIPPEL-TRÉNAU-NAY-WEBER-SYNDROM).

b) Umschriebener Riesenwuchs der Hand und des Fußes bei Systemerkrankungen (Neurofibromatose v. RECKLING-HAUSEN).

2. Prädilektionsstellen und Erscheinungsformen

Unter Berücksichtigung der Einteilung JAEGERS erfolgte auch die Aufgliederung unserer Kasuistik, wobei für diese Arbeit die Gruppe 1. von besonderem Interesse ist, die auch mit der gleichen Gruppe der Einteilung von LANGSTEINER und STIEFFLER übereinstimmt.

Zwar finden sich auch bei den anderen Riesenwuchsformen entsprechende Beteiligungen des Fußes, doch sind diese dann nur Teilerscheinungen und meist nicht so ausgeprägt. Diese Gruppe umfaßt weitaus die häufigste Form des umschriebenen Riesenwuchses. Aus der statistischen Auswertung der Fallveröffentlichungen, die LERCH zusammenstellte, geht hervor, daß die Füße etwa doppelt so häufig vom umschriebenen Riesenwuchs befallen sind wie die Hände. Auch GRUBER und KUSS sowie M. LANGE fanden an den Füßen einen häufigeren Befall als an den Händen. Beschränkt sich der Riesenwuchs auf eine Hand oder einen Fuß, so sind fast nie Hand oder Fuß als Ganzes mißbildet, sondern nur bestimmte Abschnitte, nämlich diejenigen, die bei Defektbildungen allein oder ausschließlich betroffen sind, also Teile der primitiven Hand- oder Fußplatte oder bestimmter Finger- bzw. Zehenstrahlen (W. MÜLLER).

Vor allem die tibialen Zehenstrahlen sind betroffen; nach LERCH in der Reihenfolge: 2-3-1-4-5. Bei der Hand ist die Reihenfolge ähnlich: 2-3-4-1-5. Auch andere Autoren haben bereits darauf hingewiesen, daß Zehen bzw. Finger ungleichmäßig häufig betroffen werden (PEISER, KAUFMANN, WITTELSHÖFFER, GRUBER und KUSS). Während die tibialen Strahlen zur Vergrößerung neigen, sind die fibularen eher zur Verkleinerung disponiert; so finden sich Fälle von tibialem Riesenwuchs und fibularen Kümmerwuchs (LERCH, WERTHEMANN). Auffällig beim umschriebenen Riesenwuchs im Bereich von Hand und Fuß ist die häufige keilförmige Anordnung der Riesenwuchszone. Die Keilspitze zeigt dabei immer nach proximal. In der weit überwiegenden Mehrzahl der Fälle besteht die Mißbildung nur einseitig, und zwar scheint links gegenüber rechts zu überwiegen. Sind einzelne Finger oder Zehen einseitig oder beidseitig betroffen, so ist praktisch nie das Endglied allein riesenwüchsig (KEHRER), sondern alle Phalangen, zumeist auch unter Beteiligung des Metatarsus und z. T. auch des Tarsus bzw. Metakarpus und Karpus. Eine Geschlechtsgebundenheit ist nach LERCH sowie GRUBER und KUSS zu verneinen.

Die ausgeprägtesten Formen des umschriebenen Riesenwuchses kommen in dieser Häufung außer am Gesicht nur an den Gliedmaßen vor. Solche extremen Bilder des umschriebenen Riesenwuchses finden sich besonders, wenn zwei bis drei Strahlen betroffen sind (KEHRER) und können sowohl auf einer besonderen Vermehrung des Knochens als auch des Fettgewebes beruhen,

es können aber auch beide oder sogar alle Gewebe gleichmäßig beteiligt sein.

3. Kombination mit anderen Fehlbildungen

Nach ASCHNER und ENGELMANN sind in rund 50 % der Fälle neben dem umschriebenen Riesenwuchs andere Fehlformen der Hand und des Fußes zu beobachten, z. B. Syndaktylie, Polydaktylie, Ektrodaktylie, und Klinodaktylie sowie Exostosen (W. MÜLLER, SCHÖNENBERG, WERTHEMANN, VOLLMAR, POTTER und NADELHÖFFER, G. HOHMANN u. a.). Im Gegensatz dazu steht die Feststellung KEHRERS, daß eine gewisse Eigentümlichkeit des einseitigen Riesenwuchses von Gliedmaßenenden darin liege, "daß bei ihnen Syndaktylie selten, Gefäßmißbildungen (Naevi Teleangiektasien usw.) gar noch erheblich seltener vorkommen als bei den anderen topischen Unterformen". Die seltenere Kombination mit Gefäßmißbildungen wird auch von VOLLMAR bestätigt, während in Bezug auf die Syndaktylie von anderen Autoren eine gewisse Häufung gefunden wird (GRUBER und KUSS).

Auch gleichzeitiges Vorkommen von Fehlbildungen des übrigen Organismus wird in der Literatur beschrieben: Bronchiektasen, Spina bifida, Ichthyosis, Hypertrichosen (HENSCHEN). Relativ selten werden Tumoren wie Lipome, Fibrome sowie Chondrome in Kombination mit umschriebenem Riesenwuchs gefunden (BUSCH, PEISER, VOLLMAR, ERLACHER, SCHÖNENBERG, HENSCHEN).

Umschriebener Riesenwuchs bei der Neurofibromatose von Recklinghausen wird selten beobachtet (ROHLEDERER, SCHLENZKA, FLIEGEL u. a.). Hierbei können Skoliosen und kongenitale Pseudarthrosen als fakultative Symptome auftreten. Diffe-

rentialdiagnostisch finden sich folgende Merkmale: Pigmentanomalien, Geschwülste der Haut und der Nerven und fakultativ umschriebener Riesenwuchs des Gesichts oder der Extremitäten.

4. KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndrom

In 30 bis 50 % aller Fälle von umschriebenen Riesenwuchs, bei dem der Gliedmaßenenden aber in erheblich geringerem Maße, läßt sich ein Symptomenkomplex feststellen, der aus umschriebenen Riesenwuchs, Naevus flammeus und Varizen besteht. Erstmals beschrieben wurde dieses Erscheinungsbild von GEOFFROY SAINT HILAIRE (1832), um 1900 erfolgte eine weitere Beschreibung von KLIPPEL und TRÉNAUNAY, nach denen dieser Symptomenkomplex benannt wird. F. P. WEBER beschrieb die gleiche Symptomenkombination 1907, so daß meist vom KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndrom gesprochen wird. Da WEBER später die Kombination mit arterio-venösen Anastomosen beschrieb, wird von manchen Autoren (VOLLMAR) eine Unterscheidung zwischen KLIPPEL-TRÉNAUNAY-Syndrom (umschriebener Riesenwuchs, Hämangiome und Varizen) und PARKES-WEBER-Syndrom (umschriebener Riesenwuchs, Hämangiome und arterio-venöse Anastomosen) durchgeführt. Wegen der häufig diagnostisch schwierigen Unterscheidung, oft nur mit Arterio- und Venographie möglich (SCHÖNENBERG) und der pathogenetischen Verwandtschaft scheint es zulässig, diese beiden Syndrome zusammenzufassen. Als speziell lokalisierte Form dieses Syndroms ist das STURGE-WEBER-Syndrom aufzufassen, das aus einem halbseitigen Naevus-vasculosus der Gesichtshaut mit

angiomatösen Aderhautveränderungen sowie gleichseitigem Angiom der Meningen und einem Riesenwuchs des Gesichtsskeletts besteht. Gleichzeitiger Riesenwuchs von Händen oder Füßen scheint beim STURGE-WEBER-Syndrom bisher nicht beobachtet zu sein.

Infolge der angeborenen Gefäßmißbildungen bei den obigen Syndromen kann es auch zu Lymphabflußstauungen in den riesenwüchsigen Bezirken kommen, so daß ein daraus entstehendes Lymphödem differentialdiagnostisch von der Elephantiasis congenita hereditaria abgegrenzt werden muß. Wichtigstes Kriterium ist die Tatsache, daß bei der Elephantiasis congenita hereditaria nur eine Weichteilvermehrung ohne Skelettbeteiligung vorliegt. Auch die histologische Untersuchung ist zur Sicherung der Diagnose heranzuziehen.

III. Genese

1. Formale Genese

Im Laufe der letzten Jahrzehnte sind mehr als ein Dutzend Theorien über die Genese des umschriebenen Riesenwuchses veröffentlicht worden, aber gerade ihre Zahl zeigt, wie wenig Sicheres bekannt ist. VOLLMAR führt diese Theorien in seiner Arbeit auf und unterteilt sie in 4 Grundkonzeptionen,

1. mechanische Theorie
2. tropho-neurotische Theorie
3. hormonale Theorie
4. embryonale Theorie.

Besonders begleitende Mißbildungen werden in ursächlichen Zusammenhang mit der Entstehung des umschriebenen Riesenwuchses gebracht. So sieht M. LANGE in dem gemeinsamen Auftreten des umschriebenen Riesenwuchses mit der Neurofibromatose RECKLINGHAUSENS einen Hinweis auf eine tropho-neurotische Störung. Die tropho-neurotische Theorie, die eine primäre Störung des autonomen Nervensystems annimmt, stützt sich besonders auf tierexperimentelle Untersuchungen; da jedoch häufig beim angioplastischen Riesenwuchs eine tropho-neurotische Störung, wie z. B. segmental gebundene Hämangiome usw. fehlen, ist nach GREBE, SCHÖNENBERG, GRUBER und KUSJ ein eindeutiger Beweis der tropho-neurotischen Theorie nicht erbracht.

Auch über die Bedeutung der Gefäßanomalien beim KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndrom sind die Ansichten geteilt; so stehen sich zwei widersprechende Auffassungen gegenüber. Von einem Teil der Autoren wird das gleichzeitige Vorkommen von Riesenwuchs und Gefäßanomalien als Ausdruck des gleichen mißbildenden Geschehens gedeutet (KEHRER, GEIMER, TELLER und LINDNER), während andere in der Massenzunahme von Knochen und Weichteilen Folgeerscheinungen der Gefäßanomalien sehen (JAEGER). Diese sollen durch gesteigerte venöse oder arterio-venöse Hyperämie sekundär zur Hypertrophie der betroffenen Gewebsabschnitte führen (KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER. HARRIS und WRIGHT, HORTON, SCHERWITZ, van BOGAERT und KEGELS, JAEGER). So glaubt VOLLMAR bei einem von ihm vorgestellten Fall von KLIPPEL-TRÉNAUNAY-Syndrom infolge von epiphysennahen Knochenhämangi-

omen eine unspezifische Stimulation mit gesteigerter Knochenproduktion annehmen zu können. Doch lassen sich Gefäßmißbildungen, wie z. B. Hämangiome oder arterio-venöse Anastomosen nur in einzelnen Fällen nachweisen, bei allen nicht angioplastischen Formen fehlen sie. Deshalb halten nur vereinzelte Fälle einer Kritik stand (ASCHNER und ENGELMANN). Wenn auch bei solch vereinzeltem Vorkommen eine tropho-neurotische oder vaskuläre Ursache anzunehmen ist, wird man dieser Genese für die Entstehung der Mehrzahl der Fälle des umschriebenen Riesenwuchses von Hand und Fuß bzw. Teilen derselben wahrscheinlich keine grundsätzliche Bedeutung beimessen können, da die Neurofibromatose v. RECKLINGHAUSEN sowie vaskuläre Mißbildungen besonders bei diesen Formen des umschriebenen Riesenwuchses relativ selten beschrieben werden und da am Fuß der fast selektive Befall der drei tibialen Strahlen damit kaum zu erklären wäre.

LERCH weist auf die strenge segmentale Begrenzung des umschriebenen Riesenwuchses auf die drei tibialen Strahlen und auf die Tatsache, daß der Hauptsitz dieser Mißbildung identisch mit dem Beziehungsbereich der beiden unteren Lumbalsegmente des Rückenmarks ist, wodurch anscheinend die Lokalisation beeinflußt wird. Das Nervensystem spiele weniger eine kausale als eine konditionale Rolle. LERCH erklärt den bevorzugten Befall der drei tibialen Strahlen folgendermaßen: "Die fehlerhafte Keimanlage bewirkt eine Gewebsirritation in ihrem Erfolgsbereich im Sinne einer gewissen Minderwertigkeit, die sich im Riesenwuchs selbst und in anderen Gewebsanomalien ausdrückt. Eine gewisse biologische Unruhe des

tibialen Fußabschnittes, die sich genau in den Grenzen ihrer drei Strahlen abspielt, ist als Variation des Normalen aufzufassen, kündigt aber eine Anlageschädigung dieses Fußabschnittes an. Sie ist damit gewissermaßen der normale Antipode der pathologischen Zustände im Bereich der drei tibialen Fußstrahlen".

Ähnlich ist die Auffassung W. MÜLLERS. In den Mißbildungen der Hand sieht er Plus- und Minusvarianten in Form oscillatorischer Schwankungen um den Normalzustand, so z. B. Polydaktylie und Oligodaktylie. In der keilförmigen Ausbreitung des umschriebenen Riesenwuchses der Hand und des Fußes sieht er aus dem gleichen Grunde die Plusvariante, im Gegensatz zur Minusvariante Ektrodaktylie (Spalthand bzw. Spaltfuß), die statt der keilförmigen Überschußbildung einen keilförmigen Defekt aufweist. An der Verriesung seien in erster Linie die Weichteile beteiligt, die Knochenvergrößerung sei erst durch die Weichteile hervorgerufen. W. MÜLLER hält also die primitive Weichteilplatte des Fußes bzw. der Hand für den Teil, von dem die Mißbildung ihren Ausgang nimmt.

Dagegen meint BERNOUILLI, der sich mit W. MÜLLERS Auffassung auseinandersetzt, daß in der entsprechend frühen Entwicklungsphase sowohl Weichteil- wie auch Skelettanlage miteinander von einer bisher unbekannten Störung betroffen werden, und das scheine in auffällig gleichmäßigem Grade geschehen zu können.

Aufgrund der bereits erwähnten Tatsache, daß neben riesenwüchsigen auch gleichzeitig verkleinerte Finger oder Zehen

bestehen können, vermutet POLITZER, daß der Riesenwuchs auf einer atypischen Unterteilung der Hand- bzw. Fußplatte beruhe, in der Weise, daß durch die ungleichmäßige Einteilung einer gegebenen Menge Anlagematerials ein örtlicher Mehrverbrauch gleichzeitig zu Riesen- und Kümmerwuchs führt. Die einzelnen Finger- oder Zehenstrahlen können aber auch bei offensichtlich gestörter Entwicklungskorrelation infolge starker Wachstumstendenz übermäßig groß werden, unabhängig von der Umgebung.

SACHS hält gewisse Parallelen von Zwillingsbildung, Geschwulstentstehung und Riesenwüchsigkeit für gegeben, da diesen Vorgängen zumindest eine erhöhte Zellteilungsbereitschaft zugrundeliegt. So führe während der Embryonalentwicklung eine übermäßige Teilung normaler Zellen zum echten umschriebenen Riesenwuchs.

Daß auch mechanische Einflüsse übermäßiges Wachstum auslösen können, zeigt sich bei der mehrfach im Schrifttum erwähnten Tatsache, daß beim umschriebenen Riesenwuchs Operationen an einer riesenwüchsigen Extremität erst recht ein exzessives Wachstum hervorrufen können (GRUBER und KUSS, VOLLMAR). Experimentell bewies BRANDT, daß mechanische Eingriffe an heranwachsenden Keimen Vergrößerungen wie auch Vervielfältigungen hervorrufen können.

Die Vielzahl der Theorien beweist, wie wenig Sicheres im Grunde über die Pathogenese des umschriebenen Riesenwuchses bisher bekannt ist.

2. Kausale Genese

Ähnlich der formalen Genese muß auch die kausale Genese als weitgehend ungeklärt angesehen werden. Zwar werden Fälle mit familiär vorkommendem Riesenwuchs berichtet, jedoch fand KEHRER in der Literatur nur elf Fälle von homologer Heredität, wobei die heutige Kasuistik des umschriebenen Riesenwuchses mehrere hundert Fälle umfaßt. Von diesen elf Fällen muß einer als fraglich betrachtet werden, während es sich bei einem anderen wahrscheinlich um eine Neurofibromatose RECKLINGHAUSEN handelt, ferner liegt bei einem Fall wahrscheinlich ein KLIPPEL-TRÉNAUNAY-Syndrom vor. Bis auf diesen einen Fall scheint bisher kein familiäres Auftreten eines KLIPPEL-TRÉNAUNAY-Syndroms beobachtet worden zu sein. KEHRER führt außerdem eine Reihe Fälle von familiärer Alternanz umschriebenen Riesenwuchses und anderen Mißbildungen an, wie Syndaktylie, Polydaktylie, Zwergwuchs, Akromegalie, Lipomatose u. a.. Die Seltenheit familiären Auftretens des umschriebenen Riesenwuchses geht auch aus den Feststellungen von KANAVEL und von FLIEGEL hervor. KANAVEL fand bei 75 Fällen umschriebenen Riesenwuchses nur einen, FLIEGEL bei 200 Fällen nur 2 mit hereditärer Ursache.

W. MÜLLER, der einige Beobachtungen familiär umschriebenen Riesenwuchses aus der Literatur mitteilt, die auch KEHRER in seiner Aufstellung erwähnt, hält die nachgewiesenen Fälle hereditären Vorkommens sowie die Kombination mit anderen genotypischen Mißbildungen wie Polydaktylie, Syndaktylie, Triphalangie des Daumens, Naevi und Angiomen für einen aus-

drücklichen Hinweis darauf, daß der umschriebene Riesenwuchs als endogen bedingt aufzufassen ist. Einige Autoren zweifeln nicht an der genotypischen Grundlage und sehen im umschriebenen Riesenwuchs ein rezessives Erbleiden. Gegen einen chromosomal-erblichen Ursprung dieser Mißbildung spricht aber andererseits das diskordante Auftreten eines KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndroms bei eineiigen Zwillingen, wie es von LIEBENAM beobachtet wurde.

Zusammenfassend läßt sich sagen, daß der umschriebene Riesenwuchs aufgrund einer keimplasmatischen bzw. in der frühen Embryonalentwicklung auftretenden Störung entsteht, wobei die Störung anscheinend in dem größten Teil der Fälle nicht chromosomal bedingt ist, sondern erst intrauterin erworben wurde. Bisher unbekannt ist die Art der Störung, die auf Keimplasma oder Embryo einwirkt. Für die verschiedenen Formen des umschriebenen Riesenwuchses muß ein unterschiedlicher Zeitpunkt der Embryonalentwicklung angenommen werden, zu dem die Schädigung wirkt. Je umfassender der umschriebene Riesenwuchs ist, desto früher muß der Determinationspunkt angenommen werden, er wird also beim Halbseitenriesenwuchs am frühesten und beim Riesenwuchs von Teilen der Hand oder des Fußes am spätesten liegen.

IV. Kasuistik

1) H.D.-H. ♂ geb. 30.12.38 Rö: 195 b/63

Linker Fuß: Vergrößerung der Skelett- und Weichteilanlage der 2. und 3. Zehe mit gleichzeitiger Vergrößerung der Metatarsalia 2 und 3. Die Massenzunahme bedingt eine deutliche Verbreiterung des Vorfußes. Im Alter von 12 Jahren wurden die Endglieder der 2. und 3. Zehe abgetragen. 12 Jahre war der Patient danach beschwerdefrei. 15 Jahre nach der 1. Operation kam es wegen der vermehrten Massenzunahme im Bereich der 2. und 3. Zehe zu erheblichem Schuhdruck.

2) Sch. J. ♀ geb. 22.6.59 Rö: 865 b/61

Beide Füße: Vergrößerung der Weichteil- und Skelettanlage der 2. und 3. Zehe mit gleichzeitig deutlicher Vergrößerung der Metatarsalia 2 und 3. Kutane Syndaktylie zwischen 2. und 3. Zehe. Kurze verplumpte Großzehenendgliedanlage, dysplastische Pseudoepiphyse am Metatarsale 1.
Sonstiger Befund: Hände beiderseits: Brachytelephalangie 1 bis 4. Pseudoepiphyse am proximalen Ende des Metakarpale 2. Schwimmhaut zwischen den Fingern 2 bis 4.
Angeborene Hüftluxation (3. Grades beiderseits). In der Anamnese besteht kein Anhalt für eine hereditäre Ursache.

3) J.B. ♀ geb. 21.1.49 Rö: 2050 b/64
(siehe Abbildung Nr. 22)

Rechter Fuß: Vergrößerung der Weichteil- und Skelettanlage der 2. und 3. Zehe mit keilförmiger Weichteilmassenvermehrung nach distal bis zum Mittelfußbereich. Geringgradige Vergrößerung des Metatarsale 2. Die Patientin wurde in den Jahren 1949, 1951 und 1953 wegen des Riesenwuchses am rechten Fuß operiert. Im Jahre 1964 wurde wegen erneuter Weichteilmassenvermehrung im Bereich des 2. und 3. Zehenstrahls mit konsekutivem

Schuhdruck eine erneute Operation notwendig. Bei der Nachuntersuchung 1966 war die Patientin beschwerdefrei.

4) M.M. ♂ geb. 1.1.44 Rö: 3109 a/64
Kr: 2470/64

Rechter Fuß: Starke Weichteilvermehrung im Bereich des 1. und 2. Strahles. 1. und 2. Zehe sind kolbig aufgetrieben und durch die Weichteilvermehrung auseinandergedrängt.

5) D.J. ♀ geb. 22.2.40 Rö: 874/54

Beide Füße: Vergrößerung der Skelett- und Weichteilanlage der Großzehenend- und Grundglieder, rechts mehr als links.
Wegen der Beschwerden in beiden Großzehengrundgelenken erfolgte Behandlung mit lokalen Injektionen, dadurch aber nur kurzzeitige Besserung. Wegen der Schmerzen in beiden Großzehengrundgelenken sowie Schwierigkeiten bei der Schuhversorgung wurde die Patientin im Alter von 16 Jahren operiert. Im Bereich des Haltungs- und Bewegungsapparates konnten keine weiteren Fehlbildungen festgestellt werden, ein hereditäres Vorkommen des Riesenwuchses konnte nicht ermittelt werden.

6) A.E. ♀ geb. 8.2.42 Rö: 760/55

Beide Füße: Vergrößerung der Weichteil- und Skelettanlage der Großzehenend- und Grundphalanx. Hyperkeratotische Verdickung der Großzehennägel beiderseits. Auffällig starke Längen- und Breitenentwicklung der Metatarsalia 1 beiderseits. Keine Heredität, keine weiteren Fehlbildungen im Bereich des Haltungs- und Bewegungsapparates.

7) G.R. ♀ geb. 12.3.51 Rö: 1240 b/64
(siehe Abbildung Nr. 23)

Beide Füße: Großzehen ragen knöchern über die 2. Zehe jeweils mehr als 1 cm. heraus. Zehen sind proportio-

niert aufgebaut, also keine besondere Weichteilvermehrung.
Der Gang ist behindert, da ein Abrollen über die langen Großzehen nicht möglich ist.
Die Dorsalflexion ist in den Großzehengrundgelenken, besonders rechts, eingeschränkt.

8) D.B. ♀ geb. 28.1.44 Rö: 1326 b/63
(siehe Abbildung Nr. 24)

Linker Fuß: Vergrößerung der Skelett- und Weichteilanlage der 3. und 4. Zehe. Die Weichteilmassenzunahme im Bereich der 4. Zehe drängt den 5. Strahl nach lateral, der Vorfuß wird dadurch verbreitert, gleichzeitig dorsale Massenzunahme, dadurch Schuhdruck.

Im Alter von 4 Jahren wurde bei der Patientin eine Endgliedamputation der 3. und 4. Zehe ausgeführt. Die erneute Klinikaufnahme erfolgte wegen Schuhdruck durch Weichteilzunahme hauptsächlich im Bereich des 4. Zehenstrahls. Die Metatarsalia sind vom Riesenwuchs nicht betroffen, die Weichteilvergrößerung, besonders im Bereich des 4. Zehenstrahls, reicht jedoch bis in die Höhe des distalen Drittels von Metatarsale 4. Im Bereich des übrigen Haltungs- und Bewegungsapparates wurden bei der Patientin keine Fehlbildungen gefunden. Eine Heredität des Riesenwuchses konnte nicht festgestellt werden.

9) B.R. ♀ geb. 30.3.61 Rö: 508 b/64
(siehe Abbildung Nr. 25)

Rechter Fuß: 2. und 3. Zehe sind deutlich gegenüber der 2. und 3. Zehe links vergrößert. Keilförmige Weichteilvermehrung mit Ausspitzung des Keils nach proximal im Bereich der 2. und 3. Zehe. Die Weichteilvermehrung ist deutlich stärker ausgeprägt als die ossäre Vergrößerung der befallenen Zehen.
Mit dem 1. Lebensjahr wurde die Vergrößerung des rechten Fußes erstmals bemerkt.

10) H.P. ♀ geb. 30.11.59 Polikarte

Rechter Fuß: Deutlich vergrößertes Wachstum des gesamten Fußes bis zum Sprunggelenk infolge der Vergrößerung von Skelett- und Weichteilanlage. Die Zehenbeweglichkeit ist frei. Außerdem besteht ein Knick-Hackenfuß.

Angioplastischer Riesenwuchs

11) Sch.B. ♀ geb. 10.2.54 Rö: 1552/63

Rechter Fuß: Vergrößerung der Skelett- und Weichteilanlage des 2. Zehenend- und Mittelgliedes. Wegen der Vergrößerung der 2. Zehe stieß das Kind häufig mit dem linken Fuß an und hatte dadurch starke Schmerzen. Wegen dieser Schmerzen und auch wegen des ausschließlichen Befalls der Mittel- und Endphalanx wurde differentialdiagnostisch an einen Glomustumor gedacht. Röntgenologisch konnte dieser jedoch ausgeschlossen werden, da neben der Weichteilvermehrung sowohl die End- als auch die Mittelphalanx deutlich vergrößert waren. Bei einem Glomustumor ist jedoch nie eine ossäre Vergrößerung zu beobachten. Histologisch konnten im verriesten Bezirk reichlich Gefäße sowie arterio-venöse Anastomosen nachgewiesen werden.

12) R.D. ♂ geb. 24.10.50 Rö: 35 c/63

Rechtes Bein: Derb elastische Schwellung, auf Fingerdruck keine Dellenbildung. Der rechte Fuß ist gegenüber dem linken insgesamt vergrößert.
Sonstiger Befund: Beckengeradstand, Schultergleichstand. Linkskonvexe Lumbalskoliose mit kompensatorischer Gegenschwingung der oberen Brustwirbelsäule Flachrücken. Gelenke der Extremitäten in allen Ebenen frei beweglich. Naevi teleangiektatici im Bereich des rechten Unterschenkels (Wade und Unterschenkelaußenseite). Röntgenologisch bestehe eine Verbreiterung und Verplumpung des gesamten rechten Beinske-

letts gegenüber links. Cystenbildung im Bereich des proximalen-medialen und im distalen-lateralen Tibiaanteil.
Arteriographisch ließ sich eine vorzeitige Venenfüllung des Beines, bedingt durch in der Peripherie liegende arterio-venöse Anastomosen, darstellen.
Die histologische Untersuchung einer Probeexzision aus dem proximalen Tibiadrittel rechts ergab: gutartiges Knochenfibrom mit zentralen Regressionen.
Die feingewebliche Untersuchung einer Probeexzision aus den Weichteilen ergab: Gefäßüberschußbildung im Sinne eines gemischten Angioms.
Sonstige Befunde: Bei dem Patienten liegt eine Trisomie in Form eines Morbus Langdon-Down (mongoloide Idiotie) vor. Ein nephrogener Hochdruck, der bei dem Patienten festgestellt wurde (Blutdruck der unteren Extremitäten 210/150 mmHg, an den Armen 220/160 mmHg), wird auf eine ebenfalls arteriographisch nachgewiesene Nierenarterienstenose, rechts stärker als links, zurückgeführt. Aus der Anamnese ist erwähnenswert, daß die Mutter des Kindes früher an Syphilis erkrankt war. Anzeichen einer konnatalen Syphilis bestehen bei dem Patienten jedoch nicht. Eine hereditäre Ursache der Erkrankung konnte nicht nachgewiesen werden. Seit der Geburt hat die Verriesung der rechten unteren Extremität langsam zugenommen.

13) P.U. ♂ geb. 27.4.62 Rö: 2203 b/64

Rechtes Bein: Deutliche Vergrößerung der Weichteil- und Skelettanlage des gesamten rechten Beines. Deutlich vermehrte Umfangmasse im Vergleich zur linken Seite: Oberschenkel 7 cm, im Bereich der Wade 3 cm, im Bereich des Mittelfußes 1 cm. Gesichtsasymmetrie durch geringgradige Vergrößerung der rechten Gesichtshälfte. Weichteilmassenzunahme der rechten Gesäßseite. Plane Hämangiome im Bereich der rechten ventralen Thorax- und Abdomenseite sowie des gesamten

Rückens.
Deutlich verstärkte Venenzeichnung der Bauchhaut.
Leber 2 Querfinger über den Rippenrand vergrößert.

An der Innenseite des linken Oberarms erbsgroßer runder, glatter, bläulicher, auf der Unterlage gut verschieblicher Tumor.
Zur Anamnese: Seit der Geburt lilarote Flecken im Bereich der rechten Körperseite. Im Alter von etwa 1 Jahr sei ein vermehrtes Wachstum im Bereich der rechten Körperseite aufgefallen. Eine Heredität der Erkrankung konnte nicht festgestellt werden.

V. Diskussion Riesenwuchs

Die Fälle 1), 2), 3), 5), 6), 8), 11), 12), 13) wurden bereits in der Arbeit von JAEGER vorgestellt und werden hier zur Vervollständigung des Krankengutes miterwähnt. Bis auf die Fälle 12 und 13 lokalisiert sich hier der umschriebene Riesenwuchs ausschließlich im Bereich des Fußes, wobei bestätigt werden kann, daß hauptsächlich die 3 tibialen Strahlen betroffen werden. Der Riesenwuchs der 4. Zehe, er tritt bei Nr. 8 auf, ist relativ selten und kommt praktisch nur in Kombination mit anderen entsprechend mißbildeten Zehen vor, in diesem Fall mit dem 3. Zeh, der am zweithäufigsten mißbildet ist. Fast nie ist der 5. Finger oder Zeh allein befallen (KEHRER) und für den 4. Finger oder Zeh sind die Verhältnisse ähnlich. Erwähnenswert ist die anamnestische Angabe bei Nr. 8, die Vergrößerung sei erst im Alter von einem Jahr bemerkt worden, was darauf hindeutet, daß sich dieser umschriebene Riesenwuchs erst im Laufe der extrauterinen Wachstumsperiode entwickelt hat.

Der umschriebene Riesenwuchs muß nicht bei der Geburt vorhanden sein, er kann sich auch erst nach einer mehr oder minder langen Latenzzeit zu erkennen geben. Man spricht je nach dem Zeitpunkt des Auftretens von einer Früh- oder Spätmanifestation (VOLLMAR).

In keinem Falle beschränkt sich der Riesenwuchs auf das Endglied allein, zumindest End- und Mittelglied sind vergrößert. So betont KEHRER, "wenn einzelne Finger oder Zehen einer, seltener beider, Seiten betroffen sind, ist es nie

das Endglied allein".

Es zeigt sich, daß fließende Übergänge bestehen von der teilweisen Vergrößerung einer Zehe bis zum Riesenwuchs der ganzen Extremität, wie die Fälle 11), 1), 8), 10), 12) und 13) andeuten.

Bis auf die Fälle 7) und 8) findet sich eine deutliche Beteiligung von Skelett- und Weichteilanlagen an der Gewebevermehrung. Während bei Nr. 4) zwar eine erhebliche Weichteilvermehrung aber keine Skelettbeteiligung festzustellen ist, beruht bei Nr. 7) der Riesenwuchs hauptsächlich auf einer Überlänge der Phalangen, doch sind Weichteile und Knochen proportioniert vermehrt, so daß dieser Fall der Definition von BORST recht nahe kommt, der den umschriebenen Riesenwuchs charakterisiert als "den Typus eines auf angeborener Anlage beruhenden, nur quantitativ gesteigerten, sonst aber in jeder Hinsicht regulären Wachstums, wobei es sich um eine gleichmäßige abnorme Volumenzunahme aller Bestandteile eines Körperabschnitts oder des ganzen Körpers handelt".

Bis auf die Fälle, bei denen der Riesenwuchs ausschließlich auf die Zehen beschränkt ist bzw. den ganzen Fuß oder noch mehr umfaßt, läßt sich die deutliche keilförmige Gestalt der Deformierung erkennen. Auf diese keilförmige, nach proximal sich zuspitzende Massenvermehrung hat besonders W. MÜLLER hingewiesen, der darin, wie bereits ausgeführt, den Beweis der Plusvariante des Riesenwuchses gegenüber der Minusvariante der Ektrodaktylie sah. Interessant ist bei Nr. 8, daß die Weichteilvermehrung bis in den distalen Bereich des

4. Metatarsale reicht, hingegen eine knöcherne Vergrößerung dieses Skelettabschnitts röntgenologisch nicht feststellbar ist. Der umgekehrte Fall liegt bei Nr. 2) vor. Klinisch und röntgenologisch ist der auf Weichteil und Skelettvergrößerung beruhende Riesenwuchs der 2. und 3. Zehe deutlich erkennbar. Die Hyperplasie im Bereich des Mittelfußes dagegen beruht ausschließlich auf einer Vergrößerung der Metatarsalia 2 und 3, die Weichteile sind in diesem Bereich nicht vermehrt. Die auch bei diesem Fall sichtbare keilförmige Anordnung des Riesenwuchses liegt also im Metatarsalbereich im Gegensatz zur Nr. 8) nur als Skelettvergrößerung vor. Diese beiden Beispiele zeigen ferner, daß innerhalb des gleichen riesenwüchsigen Bezirks die Gewebe durchaus unterschiedlich beteiligt sein können.

Neben den Gefäßanomalien bei Nr. 11), 12) und 13) finden sich bei Nr. 2) als einzigem Fall noch weitere Mißbildungen, da die riesenwüchsigen Zehen 2 und 3 durch eine cutane Syndaktylie miteinander verbunden sind, wie bereits erwähnt, eine recht typische Kombination, was die relativ häufigen Beispiele in der Literatur zeigen.

Das gemeinsame Vorkommen des Riesenwuchses mit anderen Fehlbildungen wird von KEHRER als ein Beweis dafür betrachtet, daß es sich beim umschriebenen Riesenwuchs um eine echte Fehlbildung handelt. Er befindet sich in Übereinstimmung mit W. MÜLLER, der die Kombination mit anderen genotypischen Mißbildungen, wie Syndaktylie, Polydaktylie, Triphalangie usw. als Hinweis für die endogene Genese des umschriebenen Riesenwuchses auffaßt. Auch an den Händen bestehen bei Nr. 2) Syn-

daktylien in Form von Schwimmhautbildungen zwischen den Fingern 2, 3 und 4 beider Hände. Die Finger erwecken zunächst den Eindruck von Trommelschlägelfingern, bei genauerer Betrachtung des Röntgenbildes ergibt sich jedoch eine Brachytelephalangie des ersten bis vierten Fingers, die trommelschlägelartige Veränderungen vortäuscht.

Auch bei Nr. 6) stellt sich die Frage, ob es sich um Trommelschlägelbildungen der Zehen handelt. Ferner ist hier zu klären, inwieweit bei diesen schlanken Füßen mit außerordentlich grazilen Metatarsalia und Phalangen der Zehen 2 - 4 beiderseits eine Hypoplasie dieser Strahlen oder eine Hyperplasie der Großzehenstrahlen beiderseits besteht. Eine endgültige Aussage ist in diesem Fall nicht zu machen. Ob ein Teil wirklich oder nur scheinbar verriest ist, kann manchmal schwer zu entscheiden sein, wenn nämlich das abnorme Wachstum keine hohen Grade erreicht. Auf diese Tatsache hat KEHRER in seiner Monographie bereits hingewiesen und LERCH, der sich mit dieser Frage eingehender beschäftigte, konnte zeigen, daß ein mäßiger Riesenwuchs der ersten beiden Strahlen durch Hypoplasie der anderen vorgetäuscht werden kann. Wegen der kolbenartigen Verdickung der Endphalangen bei gleichzeitiger Hyperkeratose der Großzehennägel taucht nun die Frage auf, ob es sich hier um Trommelschlägelzehen handelt. Zwar entstehen Trommelschlägelfinger bzw. -zehen hauptsächlich durch peripheren Sauerstoffmangel infolge von Herz- und Lungenerkrankungen, doch hat KEHRER als erster darauf hingewiesen, daß es sich nicht immer um sekun-

däre Veränderungen handeln muß, sondern daß diese auch eigene Fehlbildungsformen darstellen können. Er stellte folgende Kriterien für die Trommelschlägelzehen auf: Die Verdickung des Endgliedes muß allein auf einer Weichteilvermehrung beruhen. Normale Rundung und normale Konsistenz des Endgliedes muß erhalten sein. Außerdem besteht als regelmäßige Begleiterscheinung eine Hypoplasie oder Hypertrophie der Nagelsubstanz und in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle sind die echten, also primären Trommelschlägelbildungen an allen 5 Fingern oder Zehen ausgebildet. Für eine primäre Form der Trommelschlägelzehen spricht bei diesem Fall die Hyperplasie der Nagelsubstanz sowie die kolbige Auftreibung der Weichteile des Endgliedes. Dagegen sprechen jedoch die gleichzeitige Vermehrung der Weichteile und Knochen der Großzehenphalangen sowie die Tatsache, daß nur die Großzehen und nicht auch die anderen Zehen befallen sind.

In den Fällen 1), 3), 4) und 8) zeigt sich, daß der umschriebene Riesenwuchs nach Operationen zu Rezidiven neigt, was bei der gesteigerten Wachstumspotenz der Gewebe nicht sonderlich überrascht. Bemerkenswert ist jedoch, daß in den Fällen 1), 4) und 8) die erneuten Beschwerden durch Massenzunahme nach Abschluß der eigentlichen Wachstumsperiode auftraten. Eine andere Merkwürdigkeit des umschriebenen Riesenwuchses stellt die mehrfach in der Literatur mitgeteilte Tatsache dar (LERCH), daß nach Operation des Riesenwuchses manchmal eine erhebliche Wachstumssteigerung des betroffenen Bezirks zu beobachten ist. Auch das Gegenteil, ein Sistieren

des riesenwüchsigen Wachstums nach der Operation, kommt vor, wie der Fall Nr. 11) zeigt. Die Nachuntersuchung 3 Jahre nach der Operation, bei der nur eine Weichteilexzision vorgenommen worden war, ergab, daß die rechte 2. Zehe der Patientin nicht nur im Weichteilbereich, sondern auch im Skelettbereich der Größe des End- und Mittelgliedes der normalen Zehe des anderen Fußes entsprach. Bei der Operation war die Patientin 9 Jahre alt, zum Zeitpunkt der Nachuntersuchung 12. Jahre. In diesem Zeitraum von 3 Jahren hatte sich also der Riesenwuchs der 2. Zehe rechts vollkommen ausgeglichen und es bestanden Normalmaße im Vergleich zur linken 2. Zehe. Für dieses Verhalten des Riesenwuchses bieten sich zwei Erklärungsmöglichkeiten an (JAEGER):

1. Es kann sich im Sinne HENSCHENS um einen sogenannten "arretierten" Riesenwuchs handeln, worunter ein selbstheilender Riesenwuchs zu verstehen ist. Die vom zumeist unharmonischen Riesenwuchs betroffenen Zehen oder Finger kommen durch das verfrühte Auftreten und später auch vorzeitigen Wachstumsabschluß der Epiphysen auf die gleiche Länge wie die übrigen normalen Zehen oder Finger.

2. Die histologische Untersuchung des exzidierten Weichteilgewebes ergab reichlich Gefäße, Arterien und Venen aller Kaliber, die zum Teil bemerkenswert muskelstark waren sowie arterio-venöse Anastomosen. So erscheint es vorstellbar, daß mit Entfernung der arterio-venösen Anastomosen bei der Weichteilexzision die das pathologische Wachstum stimulierende Ursache beseitigt und die Mittel- und End-

gliedvergrößerung der rechten 2. Zehe durch das Wachstum der Phalangen der normalen Zehen wieder eingeholt wurde.

Dieser Fall steht infolge der Gefäßmißbildungen in enger verwandtschaftlicher Beziehung zum PARKES-WEBER-Syndrom, nur die Hämangiome fehlen; er ist also in gewissem Sinne den Formen des angioplastischen Riesenwuchses zuzuordnen. Eine derartige Kombination von umschriebenen Riesenwuchs einzelner Zehen mit Gefäßmißbildungen im Bereich des Riesenwuchses scheint nicht allzu oft beobachtet zu werden, kommt aber vor, wie dieses Beispiel zeigt. In der Mehrzahl der Fälle mit KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndrom sind die betroffenen Extremitäten in größerem Umfange verriest, so daß der Riesenwuchs bei Befall der unteren Extremität den ganzen Fuß und nicht nur Teile davon umfaßt. Typische Beispiele dafür sind die Fälle 12) und 13).

Der Riesenwuchs lokalisiert sich bei beiden Patienten auf der rechten Seite, die auch beim KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndrom bevorzugt wird, nach VOLLMAR in zwei Dritteln aller Fälle. Dem entspricht das von GRUBER und KUSS ermittelte Verhältnis rechts zu links von 125 : 72. Überwiegend sind die Beine befallen; FEGELER, HOLTSCHMITT und KOHS stellten fest, daß bei 58 % der Beobachtungen die unteren Extremitäten, bei 22 % die Arme und bei 20 % Arm und Bein der gleichen Seite betroffen sind.

Der umschriebene Riesenwuchs der Weichteile und des Skeletts im Bereich der rechten unteren Extremität des Falles 12) läßt sich im Zusammenhang mit den Naevi tele-

angiektatici des Unterschenkels sowie den arteriographisch und histologisch nachgewiesenen Gefäßanomalien als angioplastischer Riesenwuchs diagnostizieren. Durch den sicheren Nachweis arterio-venöser Anastomosen bei gleichzeitig vorhandenen Naevi teleangiektatici ist eine Differenzierung des PARKES-WEBER-Syndroms vom KLIPPEL-TRÉNAUNAY-Syndrom möglich, da bei diesem die arterio-venösen Anastomosen fehlen und statt dessen Varizen vorhanden sind, die aber auch beim PARKES-WEBER-Syndrom vorkommen, da fließende Übergänge zwischen beiden Syndromen bestehen. SCHÖNENBERG weist in diesem Zusammenhang darauf hin, daß sich Varizen erst im Laufe der Zeit bei dem Patienten entwickeln. Inwieweit die sackartigen Lymphgefäßerweiterungen als konsekutive Veränderungen aufgrund der arterio-venösen Anastomosen sowie der elephantiasisartigen Weichteilvermehrung im Sinne einer Lymphabflußbehinderung aufzufassen sind oder als Fehlbildung sui generis, muß dahingestellt bleiben. Eine Abgrenzung zur Elephantiasis hereditaria congenita ist jedoch durchaus möglich, da diese praktisch nie mit Skelettvergrößerungen, Hämangiomen und arteriovenösen Anastomosen einhergeht. Mit 12 Jahren bestand beim Patienten Nr. 12 die Osteohypertrophie nur in einer Verplumpung und Verbreiterung der Skelettanteile der rechten unteren Extremität. Eine deutliche Verlängerung der Extremität war zu diesem Zeitpunkt noch nicht festzustellen, erst zwei Jahre später bestand eine deutliche Beinlängendifferenz. Dieses Phänomen, daß die Osteohypertrophie sich erst im Laufe der ersten Lebensjahre manifestiert,

hat SCHÖNENBERG ebenfalls betont. Zu erwähnen ist bei diesem Fall die Kombination des angioplastischen Riesenwuchses mit zwei weiteren Erkrankungen. Die Vergesellschaftung mit einer chromosomalen Aberration, wie es der Morbus Langdon-Down ist, konnte in der vorliegenden Literatur nicht gefunden werden, während die fakultative Kombination der mongoloiden Idiotie mit einer Symbrachydaktylie oder einer Klinodaktylie bekannt ist. Ferner sind die Veränderungen der Arterien erwähnenswert. Sie führten durch die Nierenarterienstenose zu einem Goldblattsyndrom (nephrogener Hochdruck, bedingt durch die Nierenarterienstenose). Es zeigt sich also, daß Gefäßveränderungen nicht nur im peripheren Bereich in Form arterio-venöser Anastomose und Hämangiomen vorkommen, sondern daß auch in zentralen Gefäßabschnitten pathologische Veränderungen bestehen können. Die Kombination des angioplastischen Riesenwuchses mit Tumoren, bei diesem Beispiel mit einem Knochenfibrom, ist häufig geschildert worden. SCHÖNENBERG weist auf die enge nosologische Beziehung des KLIPPEL-TRÉAUNAY-WEBER-Syndroms zu den Tumoren hin, die er besonders in der mehr als zufälligen Kombination sieht.

Auch die Mißbildungen des Falles 13) sind dem angioplastischen Riesenwuchs zuzuordnen, wie das Vorkommen von umschriebenen Riesenwuchs im Bereich des rechten Beines, der rechten Gesäßhälfte sowie der rechten Gesichtsseite im Zusammenhang mit Hämangiomen und vermehr-

ter Venenzeichnung beweisen. Eine differentialdiagnostische Abgrenzung zwischen KLIPPEL-TRÉNAUNAY-Syndrom und PARKES-WEBER-Syndrom ist ohne angiographische Untersuchung nicht möglich. SCHONENBERG u. a. haben deshalb vorgeschlagen, wegen der engen nosologischen Beziehungen sowie der schwierigen Abgrenzung eine Differenzierung zwischen KLIPPEL-TRÉNAUNAY- und PARKES-WEBER-Syndrom nicht vorzunehmen, sondern von einem KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndrom zu sprechen. Die Verriesungen betreffen ausschließlich die rechte Körperseite. Es wäre jedoch falsch, von Halbseitenriesenwuchs zu sprechen, da nur einige Regionen der rechten Körperseite betroffen sind. Es handelt sich bei diesem Beispiel vielmehr um eine polyzonale Anordnung riesenwüchsiger Regionen, beschränkt auf eine Körperseite. KEHRER, der die in der Literatur veröffentlichen Fälle von Halbseitenriesenwuchs einer kritischen Untersuchung unterzog, kommt zu dem Schluß, daß es einen echten Halbseitenriesenwuchs anscheinend nicht gibt, sondern daß es sich bei diesen Fällen um polyzonalen Riesenwuchs handelt, der erhebliche Teile einer Körperhälfte umfaßt.

Bei keinem unserer Beispiele fand sich anamnestisch ein Anhalt für ein erblich-familiäres Vorkommen.

Zusammenfassung

Syndaktylie

Der Begriff Syndaktylie wurde wahrscheinlich von CUVIER geprägt und hat sich im Schrifttum durchgesetzt. Morphologisch lassen sich eine Weichteilsyndaktylie und eine ossäre Syndaktylie unterscheiden, wobei die Weichteilsyndaktylie sehr viel häufiger auftritt.

Die Syndaktylie kann nach Ansicht W. MÜLLER's nach ihrer formalen Genese in eine primäre und sekundäre Syndaktylie eingeteilt werden.

Kausalgenetisch ist sie in der Regel endogen bedingt; in Einzelfällen kann jedoch unter Berücksichtigung bestimmter morphologischer Kriterien eine exogene Ursache als gesichert angesehen werden.

Der Vererbungsmodus wird im Schrifttum zumeist als einfach dominant, zum Teil als unregelmäßig dominant beschrieben, wobei intrafamilär erhebliche Manifestationsschwankungen auftreten können.

Die bevorzugte Lokalisation besteht in der Verbindung von 2. und 3. Zehe. Diese Verschmelzung wurde von WEIDENREICH aus phylogenetischen Gründen als Zygodaktylie bezeichnet.

Als extremste Form der Syndaktylie können 4 oder sogar 5 Zehen vollständig miteinander verschmolzen sein, was als Löffelfuß bezeichnet wird und häufig im Rahmen einer Akrozephalosyndaktylie APERT auftritt.

Die Mißbildungsquote der Syndaktylie liegt in der Größenordnung von 1:3000. Zur Geschlechtsverteilung läßt sich keine eindeutige Feststellung erheben.

Mannigfache Defekt- und Überschußbildungen treten in Kombination mit der Syndaktylie auf. Eine dieser Kombinationen ist das gleichzeitige Auftreten von Syndaktylie und Brachydaktylie, welches als Symbrachydaktylie bezeichnet wird. In welchem Maße diese Mißbildung durch Reduktion des Skelett- oder Weichteilblastoms hervorgerufen wird, läßt sich nicht ausreichend sicher beantworten.

Eine weitere häufige Kombination sind Syndaktylie und Polydaktylie, wobei die Syndaktylie nach Ansicht W. MÜLLER's sekundär bedingt ist. Mit großer Wahrscheinlichkeit gibt es jedoch auch eine genotypische Kombination von Syndaktylie und Polydaktylie.

Es werden 74 Beispiele beschrieben, die nach ihrer wahrscheinlichen Genese eingeteilt werden in:

1) primäre Syndaktylie
2) Symbrachydaktylie
3) Syndaktylie bei Polydaktylie
4) exogene Syndaktylie

Die Auswertung der Kasuistik ergibt ein deutliches Überwiegen der Zygodaktylie bei zumeist beidseitigem Auftreten. Häufig bestehen außerdem Syndaktylien der Finger. Die Syndaktylie tritt öfter in Kombination mit Defekt- oder Rückbildungen als mit Überschußbildungen auf.

Mehrere Beispiele bieten Anhalt für erblich-familiäres Vorkommen, wobei die anamnestischen Angaben über die Erblichkeit der Fehlbildungen unserer übrigen Beispiele keinesfalls als vollständig gelten können.

Die Abgrenzung der zumeist einseitig auftretenden Symbrachydaktylie gegen Oligodaktylie und Spaltbildung ist zum Teil nicht eindeutig möglich. Für die Erblichkeit der Symbrachydaktylie konnte kein Anhalt gewonnen werden. Formalgenetisch lassen sich bei Betrachtung der Morphologie als Ursache der Symbrachydaktylie sowohl Störungen der Weichteil- als auch der Skelettanlage vorstellen.

Die genotypische Kombination von Syndaktylie und Polydaktylie kann an mehreren Beispielen gezeigt werden.

Als morphologische Kriterien für den Verdacht auf eine exogene Ursache der Syndaktylie werden Schnürringe, Nagel- und Phalangendefekte, besonders bei erhaltener Epiphysenlinie und die völlige Regellosigkeit der Fehlbildung gewertet. Spitzensyndaktylien mit sondierbaren Hautkanälen sind geradezu beweisend für das Vorliegen einer exogenen Ursache.

Auf die mögliche Bedeutung vaskulärer Störungen bei der Entstehung der Syndaktylie wird hingewiesen.

Spaltfuß

Auf Begriff und Geschichte von Spalthand und Spaltfuß wird kurz eingegangen. Die derzeitig gültigen formalgenetischen Vorstellungen haben STRÖER und W. MÜLLER entwickelt.

Die folgende, in der vorliegenden Arbeit verwendete, morphologische Einteilung wird von GREBE übernommen:

1) typische Spalthand und Spaltfußbildungen mit keilförmigem Defekt
2) Spalthand und Spaltfuß mit radialen oder tibialen Randstrahldefekten

3) atypische Formen von Spalthand und Spaltfuß.

Ähnlich wie bei der Syndaktylie wird im Schrifttum häufig das gleichzeitige Auftreten mit verschiedenen Überschuß- und Defektbildungen beschrieben. Die Häufigkeit der typischen Spalthand, für den Spaltfuß dürfte ähnliches gelten, liegt nach Angaben von BIRCH-JENSEN bei etwa 1:90000.

Die genetische Ursache dieser Fehlbildungen steht außer Zweifel. Zumeist wird ein einfach dominanter Erbgang bei erheblicher Penetranz angegeben. Bedeutend seltener sind im Schrifttum Beispiele unregelmäßiger Dominanz zu finden und für einen rezessiven Erbgang gibt es nach Untersuchung von GREBE bisher kein einwandfrei gesichertes Beispiel.

In der Kasuistik werden 7 Beispiele mit typischem und ein Beispiel mit atypischem Spaltfuß beschrieben.

Bei unseren Beispielen fällt das gehäuft einseitige Auftreten der Spaltbildungen auf, wobei allerdings bis auf ein Beispiel immer 3 oder sogar 4 Extremitäten mit zum Teil anderweitigen Fehlbildungen behaftet sind.

Als Kombinationsmißbildungen treten sowohl Überschuß- als auch Defektbildungen auf.

Ein Beispiel läßt familiär-erbliches Vorkommen erkennen, wobei ein genetischer Zusammenhang mit der Syndaktylie angenommen werden kann und die Spaltfußbildung als Steigerung der Penetranz aufzufassen ist. Das Beispiel eines atypischen Spaltfußes wird gesondert analysiert und diskutiert.

Der umschriebene Riesenwuchs des Fußes

In der neueren Literatur haben sich die Begriffe umschriebener Riesenwuchs bzw. partieller Riesenwuchs für die Vergrößerung von Körperabschnitten durchgesetzt, die durch die Massenvermehrung mehrerer oder aller Gewebe bedingt ist. Auf die verschiedenen Möglichkeiten der Einteilung wird eingegangen. Besonders zu erwähnen ist die speziell unter klinischen Gesichtspunkten erfolgte Einteilung, die JÄGER für den umschriebenen Riesenwuchs der Extremitäten angibt. Die verschiedenen im Schrifttum diskutierten Theorien über die formale und kausale Genese werden dargestellt.
Anhand der Beschreibungen von 10 Beispielen eines auf den Fuß beschränkten Riesenwuchses und 3 Beispielen von angioplastischen Riesenwuchses im Bereich der unteren Extremitäten erfolgt die Diskussion.

B I L D A N H A N G

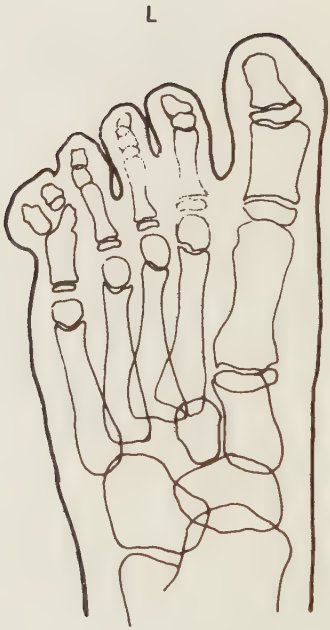

Abb. 1 : Syndaktylie Beispiel 30
Linker Fuß

Abb. 2 : Syndaktylie Beispiel 36
Beide Füße

R

Abb. 3 : Syndaktylie Beispiel 38
Rechter Fuß

Abb. 4 : Syndaktylie Beispiel 40
Rechter Fuß

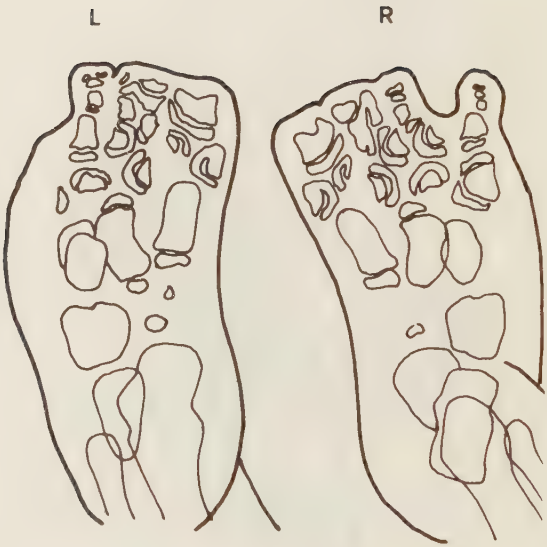

Abb. 5 : Syndaktylie Beispiel 41
Beide Füße

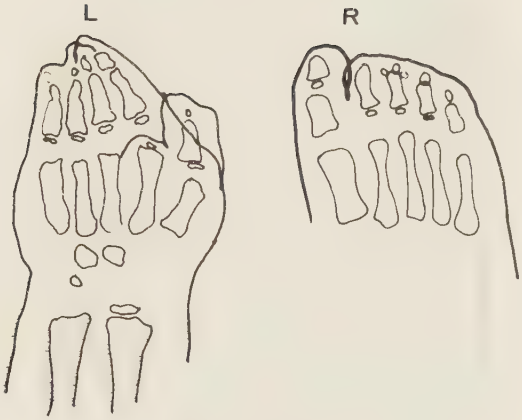

Abb. 6 : Syndaktylie Beispiel 43
Linke Hand und rechter Fuß

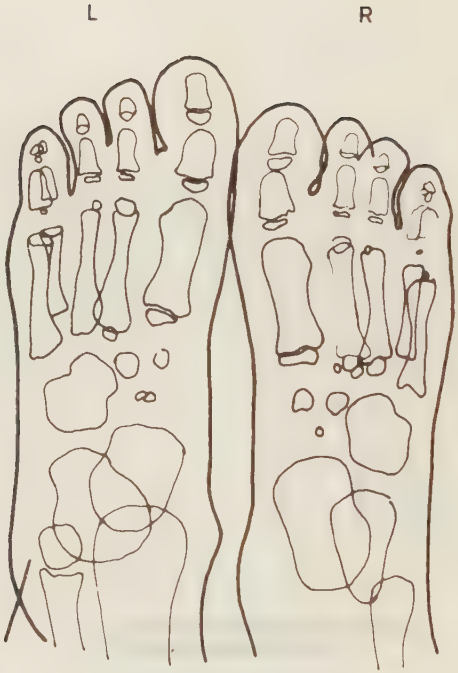

Abb. 7 : Syndaktylie Beispiel 44
Beide Füße

Abb. 8 : Syndaktylie Beispiel 45
Beide Füße

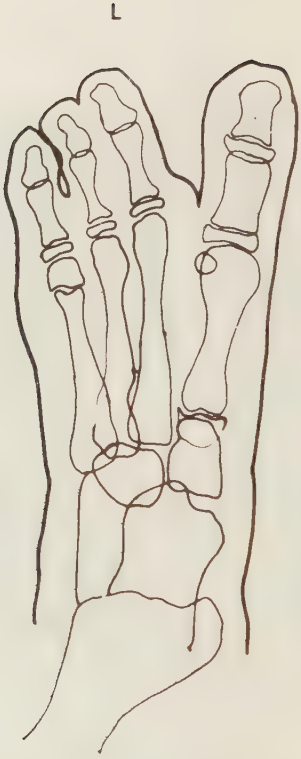

Abb. 9 : Syndaktylie Beispiel 46
Linker Fuß

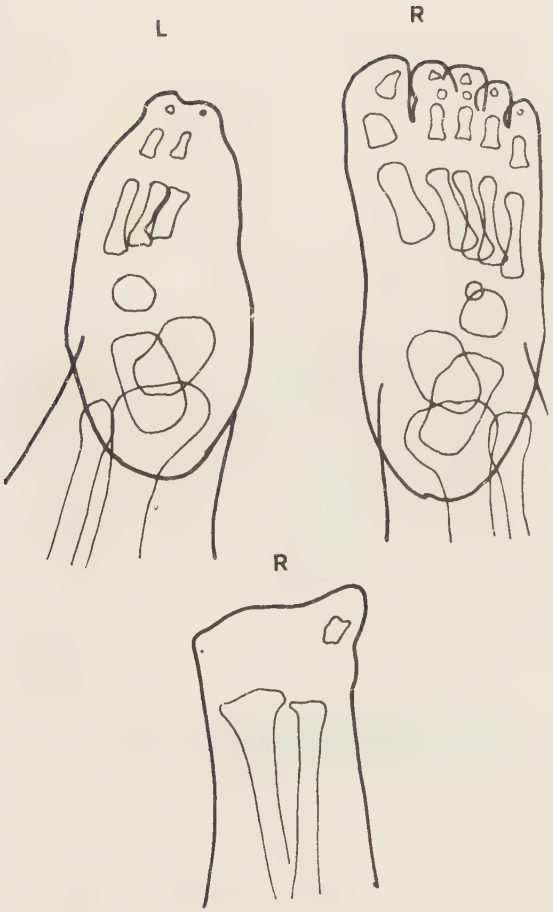

Abb. 10 : Syndaktylie Beispiel 47
Beide Füße und rechte Hand

Abb. 11 : Syndaktylie Beispiel 48
Beide Füße

Abb. 12 : Syndaktylie Beispiel 49
Linker Fuß

Abb. 13 : Syndaktylie Beispiel 58
Linker Fuß

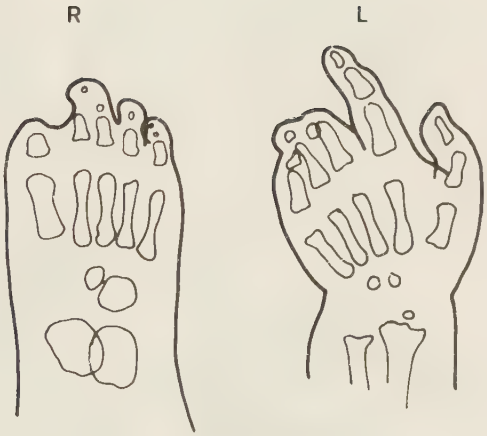

Abb. 14 : Syndaktylie Beispiel 67
Rechter Fuß und linke Hand

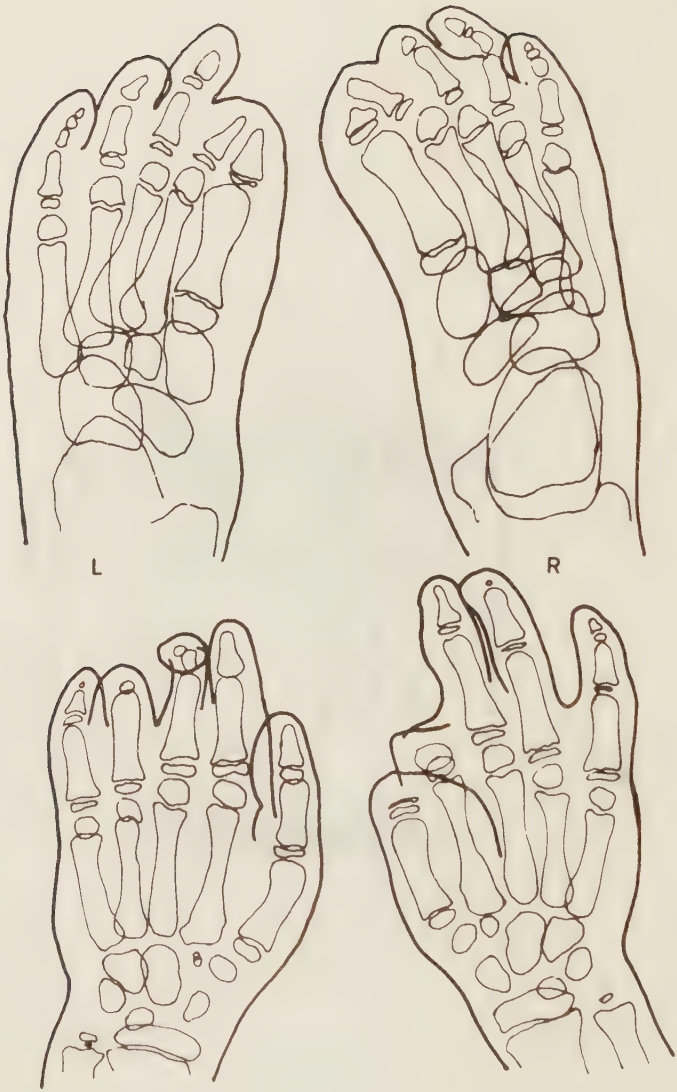

Abb. 15 : Syndaktylie Beispiel 71
Beide Füße und beide Hände

L

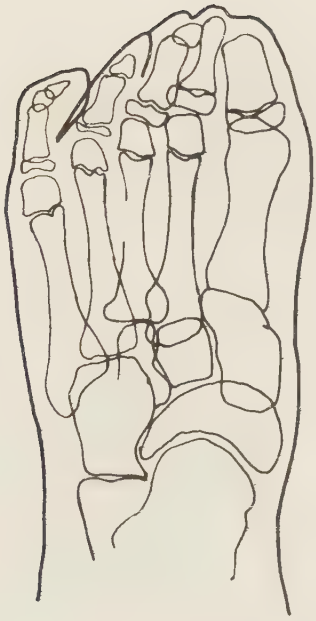

Abb. 16 : Syndaktylie Beispiel 73
Linker Fuß

R

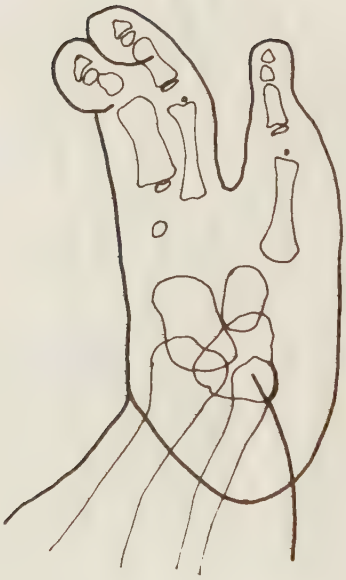

Abb. 17 : Spaltfuß Beispiel 1
Rechter Fuß

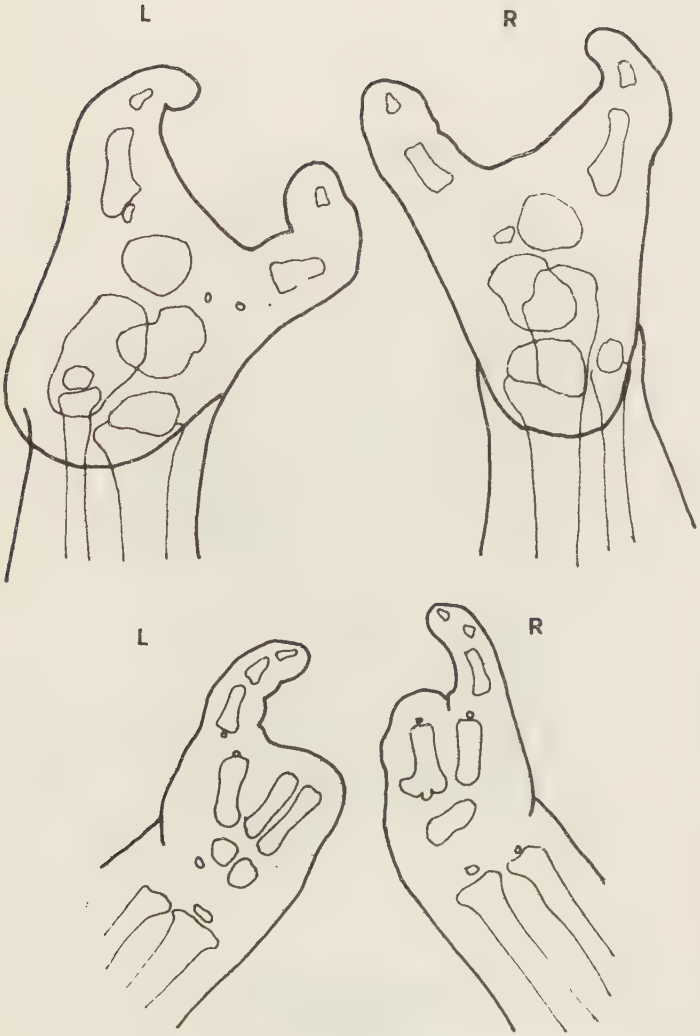

Abb. 18 : Spaltfuß Beispiel 4
Beide Füße und beide Hände

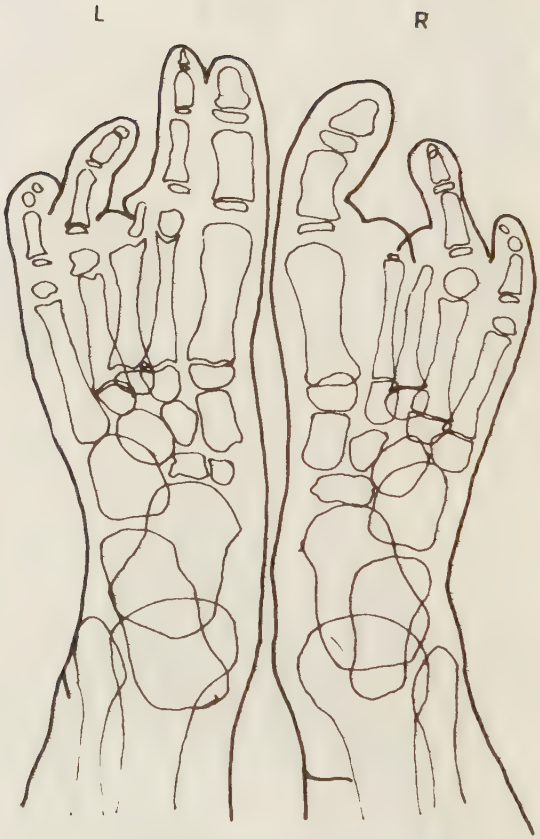

Abb. 19 : Spaltfuß Beispiel 5
Beide Füße

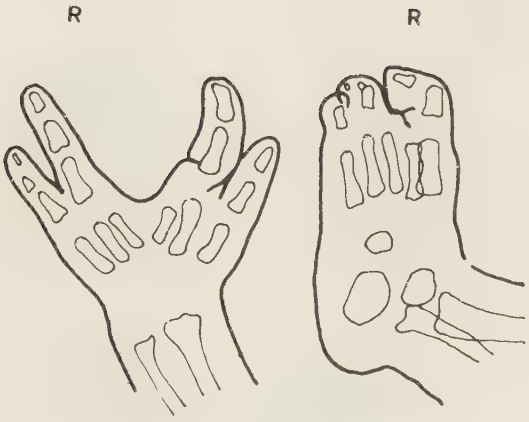

Abb. 20 : Spaltfuß Beispiel 6
Rechter Fuß und rechte Hand

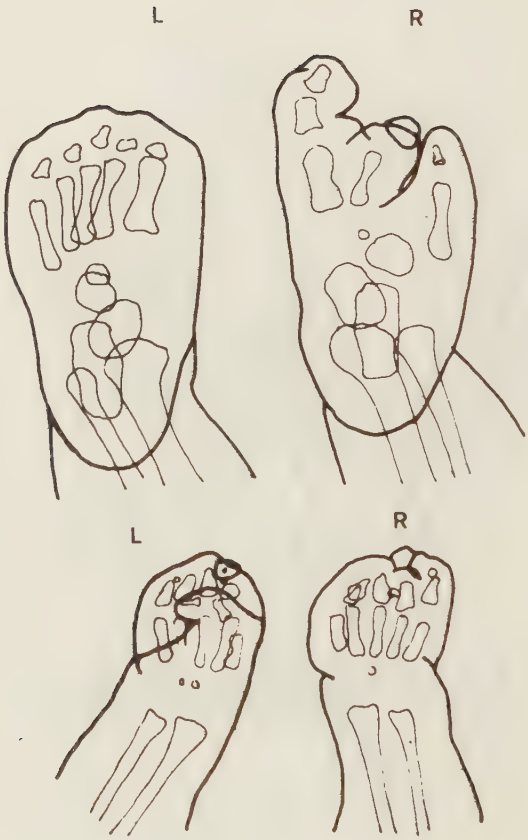

Abb. 21 : Spaltfuß Beispiel 8
Beide Füße und beide Hände

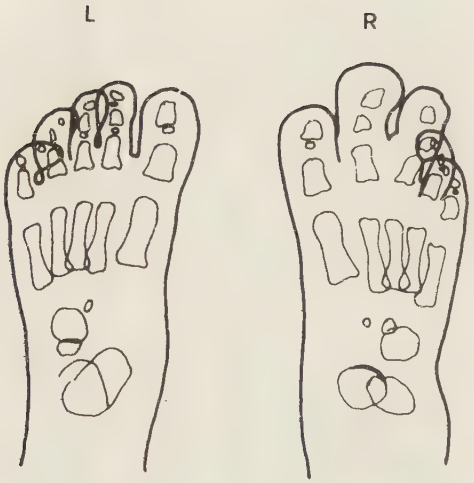

Abb. 22 : Umschriebener Riesenwuchs Beispiel 3
Beide Füße

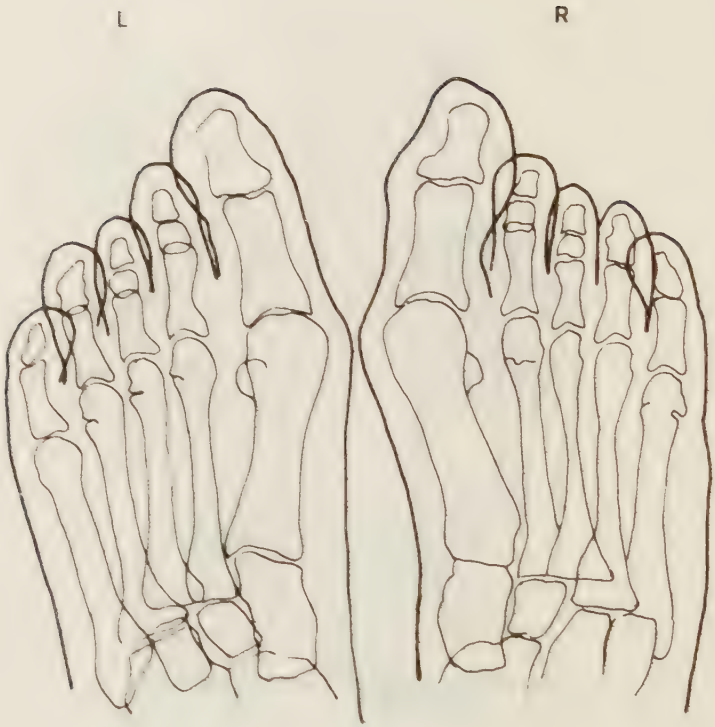

Abb. 23 Umschnebener Riesenwuchs Beispiel 7
Beide Füße

L

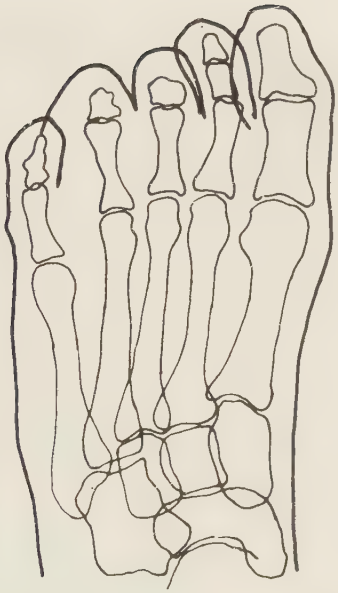

Abb. 24 : Umschriebener Riesenwuchs Beispiel 8
Linker Fuß

Abb. 25 : Umschriebener Riesenwuchs Beispiel 9
Beide Füße

Literaturverzeichnis

ADAMS, S — Partieller Riesenwuchs
Arch. of Pediatr. New York 1894, 901
- Cases of hypertrophied fingers and toes
Monthly Journ. of Med. 20, 170 (1855)
(zit. nach GRUBER und KUSS)

AHLFELD — Die Mißbildungen des Menschen; eine systematische Darstellung der beim Menschen angeborenen vorkommenden Mißbildungen und Erklärung ihrer Entstehungsweise.
1. Abschnitt - Anhang. Leipzig 1880,
S. 133 ff (zit. nach GRUBER und KUSS)

ALVORD, R.M. — Zygodactyly and assosiated variations in a Utah family
J. Hered. 38 49 - 53 (1947)

ANDERS, E. — Zwei Fälle anormaler Extremitätenbildung.
Jb. Kinderhk. 16 (1880), 435

ANDERSON, W. — Congenital malformation of the hands and feet transmitted through four generations
Brit. Med. J. 1 (1886), 1107
(zit. nach BIRCH-JENSEN)

ANDRESEN, J. — Über einen Fall von Spalthand.
Z. menschl. Vererb. u. Konstit.
Lehre 25 (1942) 545 - 552

ANNANDALE — Diseases of the fingers and the toes.
Edinburg 1865 (zit, nach GRUBER u. KUSS)

ASCHNER, B. — Zur Erbbiologie des Skelettsystems.
Z. menschl. Vererb. u. Konstit.
Lehre 14 (1928), 129 - 211

ASCHNER, B. u. G. ENGELMANN — Konstitutionspathologie in der Orthopadie
SPRINGER, Wien und Berlin 1928

ASCHOFF — Ein Fall von angeborener Fetthautgeschwulst. Monatschr. f. Geburtsh. u. Frauenkrankh. 30, 340 (1867) (Verh. d. Gesellsch. f. Geburtshilfe, Berlin am 30. 4. 1867) (zit. nach GRUBER und KUSS)

BAGG, H.J. — Hereditary abnormalities of the limbs, their origin and transmission. II. A morphological study with special reference of the etiology of club feet, syndactylism, hypodactylism and congenital amputation in the descendants of x-rayed mice. Amer. J. Anat. 43 (1929), 167

BARSKY, A. J. — Congenital anomalies of the hand. J. Bone Jt. Surg. 33 A (1951), 35
Clefthand: Classification, Incidence and Treatment. J. Bone Jt. Surg. 46 A II (1964), 1707

BAUER, K.H. u. W. BODE — Erbpathologie der Stützgewebe beim Menschen. In: Handbuch der Erbbiologie des Menschen. Bd. III, SPRINGER, Berlin 1940

BECHET, J.-F. — Essai sur les monstruosites humaines, ou vices congenitaux de conformation. Paris, Didot le Jeune 1829 (zit. nach SAINT-HILAIRE u. BARSKY)

BERGERET — Rev. orthop. (1926) (zit. nach SCHATZKI, P. u. W. MÜLLER)

BERNOULLI — zit. nach LERCH

BEYER, A. u. A. STECHEN — Ossale Strukturveränderungen beim KLIPPEL-TRÉNAUNAY-P.-WEBER-Syndrom. Fortschr. Röntgenstr. 97 (1962)

BINDSEIL, W. Bericht über einen Fall von erblicher Spaltbildung an Händen u. Füßen. Z. menschl. Vererb. u. Konstit. Lehre 26 (1942-43), 357

BIRCH-JENSEN, A. Congenital Deformities of the Upper Extremities. Opera Ex Domo Biologiae Hereditariae Humanae Universitatis Hafniensis. Bd. 19 Munksgaard, Kopenhagen 1949

BIRKENFELD Über die Erblichkeit der Lippen- u. Gaumenspalte. Arch. klin. Chir. 141 (1926), 729

BLECHSCHMIDT, E. Die vorgeburtlichen Entwicklungsstadien des Menschen. KARGER, Basel/New York 1961

BLECHSCHMIDT, E. u. D. PETERSEN Die frühembryonalen Entwicklungsbewegungen des menschlichen Armes als Faktor möglicher Mißbildungen. Ergebn. Chir. u. Orthop. 49 (1967), 62

BÖHM Über Makrodaktylie Inaug. - Diss. Gießen, 1856 (zit. nach GRUBER und KUSS)

BOGAERT, van et C. KEGELS Syndrome de Klippel - Trénaunay avec communication artério - véneuse. Arch. Mal. Coeur 42 (1947), 93

BORS zit nach HELLNER, H.

BORST zit. nach KEHRER

BOSSHARDT, M. Über einen Fall von hereditärem Defekt von Fingern und Zehen. Mschr. Geburtsk. 44 (1916), 154

BRANDT, W. Die Entstehungsursachen der Extremitätenmißbildungen. J. A. BARTH, Leipzig 1937

BÜCHNER, F. Zur Biologie und Pathologie der Entwicklung. Med. Klinik 47 (1952), 605

BUNNEL, S. zit. WITT, COTTA, JÄGER

BUSCH Beitrag zur Kenntnis der angeborenen Hypertrophien der Extremitäten. LANGENBECKS Arch. klin. Chir. 7 (1865), 174

BUSEY, Samuel C. (Riesenwuchs) Amer. Journ. of Obstetr. a. Gynec. 10, Nr. 1, 223-571 (1877) (zit. nach GRUBER und KUSS)

CASTLE, W.E. Further data of webbed toes. J. Hered. 14 (1923), 209

CHASSAIGNAC Lancette Francaise 1858, 215; ferner Gaz. Hop. 1858, 215 (zit.nach GRUBER und KUSS)

COCCHI, U. Erbschäden mit Knochenveränderungen. In: Lehrbuch der Röntgendiagnostik. 6. Auflage, hrsg. von SCHINZ, H. R., W.E. BAENSCH, E. FRIEDL, E. UEHLINGER, THIEME, Stuttgart 1965

COLEMAN, H.M. a. J.F. MURRAY Acrocephalosyndactylism J. bone a. joint surgery 38 B, 792 (1957)

CONTAGNE Gaz. Med. de Lyon 1867, No. 5 (zit nach GRUBER und KUSS)

COTTA, H. u. M. JÄGER Hochgradige numerische Variationen der Fingerstrahlen und Störungen der Längendifferenzierung beider Hände und ihre operative Behandlung. Arch. orthop. Unfall-Chir. 58 (1965), 1

COTTA, H., M. JÄGER u. H.G. REFIOR Beitrag zur Häufigkeit und Form angeborener Handfehlbildungen. Arch. orthop. Unfall-Chir. 59 (1966), 358

COVENTY, M.B. a. E.W. JOHNSON Congenital absence of the Fibula. J. Bone Jt. Surg. 34 A II (1952)

CUNY, C. Makropodie
Inaug. - Diss. Gießen 1865
(zit. nach GRUBER und KUSS)

CUVIER, M. Le Regne animal.
Deterville, Paris. Bd. V, 2. Aufl. 1829
(zit. nach STUCKE und HELBIG)

DAVIS, St. J. u. W.J. GERMAN Syndactylism.
Arch. Surg. 21 (1930), 32

DEBRUNNER, H. Einige Ergebnisse aus experimentellen Untersuchungen über Mißbildungsentstehungen.
Z. orthop. Chir. 52 (1930), 370
Über die Entstehung von Mißbildungen.
Mschr. Kinderhk. 42 (1929), 123

DEDERICH, R. Die Akrozephalosyndaktylie.
Z. Orthop. 93 (1960), 159-163

DEGENHARDT, K.H. Entwicklungsmechanisches Problem der Akrozephalosyndaktylie.
Z.menschl. Vererb. u. Konstit. Lehre
29, 791 (1949/50)

DEGENHARDT,K.H. u. G. GEIPEL Zur Ätiologie und Phänogenese phokomeler Entwicklungsstörungen.
Z. menschl. Vererb. u. Konstit. Lehre
31 (1952/53), 1

DRINKWATER, H. Phalangeal anarthrosis (synostosis ankylosis) transmitted through fourteen generations.
Proc. roy. Soc. Med. 10 (1916/17), 60-68
(zit. nach WITT, COTTA, JÄGER)

ERLACHER, P.R. Interessantes am KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndrom für die Orthopädie.
Z. Orthop. 94 (1961), 164-172

ERSCH, J.S. u. J.G. GRUBER — Allgemeine Enzyklopädie der Wissenschaften und Künste. J.F. GLEDITSCH, Leipzig 1818 (zit. nach STUCKE und HELBIG)

ESAU — Angeborene Mißbildungen der Glieder. Arch. klin. Chir. 153, 643 (1928) Arch. klin. Chir. 168, 371 (1931)

EWALD — Angeborene und fortschreitende Hypertrophie der linken Hand. VIRCHOWS Arch. 56, 312 (1872) (zit. nach GRUBER und KUSS)

FABER, A. — Spalthand, Spaltfuß und erbliche Augenmißbildungen. Verh. dtsch. orthop. Ges. 31. Kongress 66 (1936), 105-107

FEGELER, F., HOLTSCHMIDT, J.u. S. KOHRS — Die Beziehungen des KLIPPEL-TRÉNAUNAY-WEBER-Syndroms zum partiellen Riesenwuchs. Arch. Derm. Syph. (Berl.) 195 (1953), 402-422

FERITZ, H. — Makrodystrophia lipomatosa progressiva. VIRCHOWS Arch. path. Anat. 260 (1926), 308-368

FETSCHER, F. — Ein Stammbaum mit Spalthand. Arch. Rassenbiol. 14 (1922), 176

FIEDLER — Mitteilungen aus dem Stadtkrankenhaus Dresden, 2 Fälle von Makrodaktylie. Arch. f. Heilk. 7, 316 (1866) (zit. nach GRUBER und KUSS)

FLIEGEL, O. — Knochenveränderungen bei Neurofibromatose. Dtsch. Z. Chir. 193 (1925), 395 Zur Aetiologie des angeborenen partiellen Riesenwuchses. Dtsch. Zeitschr. f. Chir. 206, 198 (1927)

FLINKER, A. Zur Kenntnis der "Akrozephalosyndaktylie" (Apert)
Virch. Arch. 280, 546 (1931)

FRIEDBERG Riesenwuchs des rechten Beines.
Virch. Arch. 40, 353 (1867)
(zit. nach GRUBER und KUSS)

FOERSTER, A. Die Mißbildungen der Menschen.
2. Aufl. Fr. Mauke, Jena 1865
(zit. nach STUCKE und HELBIG)

FOTHERBY, H.A. The history of a family in which a similar hereditary deformity appeared in five generations.
Brit. Med. J. 1 (1886), 975
(zit. nach BIRCH-JENSEN)

GEIMER, R. Über die Haemangiectasia hypertrophicans KLIPPEL-TRÉNAUNAY-PARKES-WEBER.
Hausarzt 3 (1952), 342-351

GOLDMANN, E. Beitrag zur Lehre von den Mißbildungen der Extremitäten.
BRUNS Beitr. klin. Chir. 7 (1891), 239

GOLDSTEIN, Dm. u. N.D. KIPTENKO Über amniogene Mißbildungen der Extremitäten.
Arch. Orthop. u. Unfall-Chir. 32 (1933), 225

GOLL zit. nach GREBE

GORIAINOWA, R.W. Zur Frage der Heredität der Ektrodaktylie.
Fortschr. Röntgenstr. 50 (1934), 289

GREBE, H. Die Akrozephalosyndaktylie.
Z. menschl. Vererb. u. Konstit. Lehre 28 (1944), 209-261
Alter der Mutter und kindliche Mißbildungen.
Med. Klinik 48 (1953), 297
Zur Ätiologie ein- und doppelseitiger Gliedmaßenmißbildungen.
Z. menschl. Vererb. u. Konstit. Lehre 32 (1954), 126-142

	Mißbildungen der Gliedmaßen. In: Humangenetik, II. Bd., hrsg. von BECKER, P. E. THIEME, Stuttgart 1964
GRIFFITH	zit. nach WEIDENREICH
GROTE, L.R.	Über vererbliche Polydaktylie. Zschr. Konstit. Lehre 9 (1923), 47
GRUBER, G. B.	Über Wesen und Abgrenzung amniogener Mißbildungen. Verhdl. Dtsch. Path. Ges. 31 (1938), 228 Angeborene Amputation, amniotisch Abschnürung, hypoplastische Gliedmaßenstummel, Peromelie. Münch. med. Wschr. 1936 I, 259 Zur Kritik plazentarer und hypoplastischer Gliedmaßenfehler. Erbarzt 4, 76-80, 1937
GRUBER, G.B. u. O.E. KUSS	Morphologie der Mißbildungen des Menschen und der Tiere. III. Teil, I. Abt., 7. Kap., Jena: FISCHER 1937
GRUBER, W.	Über einen Fall von Makrodactylie bei einem Lebenden. VIRCHOWS Arch. 56, 416 (1872) (zit. nach GRUBER und KUSS)
GÜNTHER, H.	Erg. inn. Med. 40 (1931), 41 (zit. nach GREBE)
HAHN, E.	Über den reinen partiellen Riesenwuchs. Zentralbl. f. d. Grenzgeb. d. Med. u. Chir. 16, 19 (1913) - Bericht über die Versammlung d. deutschen Ärzte u. Naturforscher in Stgt. 1834 (SCHMIDTS Jahrbücher 5, 138) (zit. nach GRUBER und KUSS)

HANHART, E. Stark unregelmäßige Dominanz auf Grund eines schwachen entwicklungslabilen Gens. Arch. Klaus-Stift. Vererb. Forsch. 20 (1945), 96

HARRIS, E. u. G.P. WRIGHT A case of hemangiectatic hypertrophy of a limb and observations upon rate growth in the presence of increased blood supply. Heart 15 (1930), 141-149

HARTSINCK, J.J. Beschryving van Guiana, of de wilde Kust in Zuid-America. Vol. Z., pp, 811-812 Amsterdam, Gerrit Tielenburg, 1770 (zit. nach BARSKY)

HAUDECK Z. menschl. Konstit. u. Vererb. Lehre 14 (1929), 152 (zit. nach ASCHNER, B.)

HEIM, W. Neuere Ansichten über die Entstehung und Behandlung der Syndaktylie. Med. Welt 14 (1940), 481-483

HELBIG, D. Die Mißbildungen der kindlichen Hand und ihre chirurgische Behandlung (unveröffentlicht). (zit. nach STUCKE, K. u. D. HELBIG)

HELLNER, H. Untersuchungen über die amniogene Entstehung der Gliedmaßenmißbildungen. LANGENBECKS Arch. Klin. Chir. 172 (1933), 133, 191

HENSCHEN, C. Plastische Wiederherstellung riesenwüchsiger Finger durch phalangeale Umkipplastik, Verkürzungsexcision und Weichteilexcision. Helv. med. Acta 3 (1936), 166

HENSSGE, J. u. H. WERNER Zur Diagnostik und Therapie des umschriebenen Riesenwuchses vom Typ KLIPPEL-TRÉNAUNAY. Z. Orthop. 94 (1961), 83-88

HERCZEG, L. u. CS. KOSA — Über den gekreuzten umschriebenen Riesenwuchs an Hand eines Falles.
Zbl. Chir. 85 (1960), 2274

HESTON, W.E. — Inheritance of webbed toes.
J. Hered. 23, (1932), 379-381

HIGGINBOTHAM — Petersburger Med. Zeitschr. 4, 205 (1863)
(zit. nach GRUBER und KUSS)

HOFMANN, M. — Vererbung von Spalthand und Spaltfuß.
Beobachtungen an zwei Familien.
Inaug.-Diss. München 1936

HOHMANN, G. — Fuß und Bein. Ihre Erkrankungen und ihre Behandlung.
4. Auflage, München, J.F. BERGMANN 1948

HÖRING — Partieller Riesenwuchs
Württemberg Correspondenzbl. III, 1844
(zit. nach GRUBER und KUSS)

HORTON, B.T. — Hemihypertrophy of the extremities associated with congenital arterio-venous fistula.
Collected Papers Mayo Clin. 23 (1931), 659
- Proc. Mayo Clin. 6 (1931), 316
- J. Amer. med. Ass. 98 (1932), 316

HÜCKEL-HEIDLER, H. — Zentralbl. Gyn. 1922, 362
Wien. klin. Wschr. 1914, Nr. 5
(zit nach G. GRUBER)

JACOBSON — Ein seltener Fall von beinahe universellem angeborenem fortschreitendem Riesenwuchs.
VIRCHOWS Arch. 139, 104 (1895)
(zit. nach GRUBER und KUSS)

JÄGER, M. — Der umschriebene Riesenwuchs der Hand und des Fußes. Differentialdiagnose, Kasuistik, operative Therapie.
Arch. orthop. Unfall-Chir. 61 (1967)

JAKOBSOHN, E. Über kombinierte Syn- und Polydaktylie. BRUNS Beitr. Chir. 61 (1909), 332

JANSEN, M. zit. nach ASCHNER und ENGELMANN

JANSON Angeborener partieller Riesenwuchs der beiden 2. Zehen. Erbarzt 5 (1938), 120

JOACHIMSTHAL,G. Die angeborenen Verbildungen der oberen Extremitäten. Fortschr. Röntgenstr. Erg.-H. 2 (1900) Über angeborene Anomalien der oberen Extremitäten, gleichzeitig ein Beitrag zur Vererbungslehre. Langenbecks Arch. klin. Chir. 50 (1895), 495

JONES, KG. Megalodactylism J. Bone Jt. Surg. 45 A (1963), 1704-1708

KANAVEL, A.B. Congenital malformations of the hands. Arch. Surg. 25 (1932), 282

KARSCH, J. Erbliche Augenmißbildungen in Verbindung mit Spalthand und -fuß. Zschr. Augenhk. 89 (1936), 274

KAUFMANN, M. Über partiellen Riesenwuchs Med. Klinik 23 (1929)

KEHRER, F.A. Die konstitionellen Vergrößerungen umschriebener Körperabschnitte. Stuttgart, THIEME 1949

KEßLER Über einen Fall von Makropodia lipomatosa Inaug.-Diss. Halle 1869 (zit. nach GRUBER und KUSS)

KIEWE, L. Zur Frage der Ätiologie der sogenannten "Spontanamputationen". Z. orthop. Chir. 58 (1933), 20-42 Zur Frage der Fruchtschädigung als Ursache angeborener Deformitäten und Krankheiten.

Z. orthop. Chir. 59 (1934), 305-336, 345-376, 481-512

KIRMISSON — Lehrbuch der chirurgischen Krankheiten angeborenen Ursprungs; übersetzt von Deutschländer. Stuttgart 1895 (zit. nach STUCKE und HELBIG)

KITAIGORODSKAJA, O. D. — Angeborene Hypertrophie im Kindesalter. Jahrb. f. Kinderhk. 125, 38 (1929)

KITE, J.H. — Syndactylism. J. Bone Jt. Surg. 39 A I (1957), 465

KLAGES, F. u. R. JACOB — Anatomische und erbbiologische Untersuchungen an einer mit Spaltfüßen und Mißbildungen der Hände behafteten Sippe. Z. orthop. Chir. 70 (1940), 265-281

KLAUSSNER, F. — Über Mißbildungen der menschlichen Gliedmaßen und ihre Entstehung, I. u. II. J. F. BERGMANN, Wiesbaden 1900 und 1905

KLIPPEL, M. et P. TRÉNAUNAY — Arch. gén. Méd. 185 (1900), 641

KOCH, O. — (zit. nach SCHÖNENBERG)

KOENNER, D.M. — Häufigkeiten von Extremitätendefekten. Erbarzt 5 (1938), 53

KRABBE — Nedarvet Mangel of Fingre og Taeer Nordiskt Medic Arkiv 12 (1880), 20 (zit. nach BIRCH-JENSEN)

KÜMMEL, W. — Die Mißbildungen der Extremitäten durch Defekt, Verwachsung und Überzahl. Bibliotheca medica Kassel 1895

LANGE, M. — Erbbiologie der angeborenen Körperfehler. Beilageheft Z. orthop. Chir. 63 (1935) Grundsätzliches über die Beurteilung der

Entstehung und Bewertung atypischer Hand- und Fußfehlbildungen.
Verh. dtsch. orthop. Ges. 31. Kongress 66 (1936), 80-87
Lehrbuch der Orthopädie und Traumatologie. Bd. I, Stuttgart: ENKE 1960

LANGSTEINER, F. u. G. STIEFLER — Über die kongenitalen Hypertrophien. (Hyperplasien)
Dtsch. Z. Nervenheilk. 138/139 (1935/36), 274

LEIBER u. OLBRICH — Wörterbuch der klinischen Syndrome.
URBAN u. SCHWARZENBERG, München 1957

LENZ, W. — Medizinische Genetik.
THIEME, Stuttgart 1961

LERCH, H. — Zum Problem des angeborenen, umschriebenen Riesenwuchses.
Z. Orthop. 96 (1962), 290-298
Zur Morphologie des angeborenen partiellen Riesenwuchses am Fuß.
Z. Orthop. 78 (1949), 144-155

LEWIN — (zit. nach HENSCHEN)

LEWIS, TH. and D. EMBLETON — Split-hand and split-foot deformities, their types, origin and transmission.
Biometrica 6 (1908), 26
(zit. nach HANHART)

LIEBENAM, L. — Beitrag zum familiären Vorkommen von Spalthänden und -füßen.
Z. menschl. Konstit. u. Vererb. Lehre 22 (1938), 136
Zwillingspathologische Untersuchungen auf dem Gebiet der Anomalien der Körperformen: Partieller Riesenwuchs, angeborener Pectoralisdefekt, Dysostosis cleidocranialis.
Z. menschl. Vererb. u. Konstit. Lehre 22 (1939), 373

LITTLE — Partieller Riesenwuchs
Transact. of the Path. Soc. of London 17, 434
(VIRCHOWS u. HIRSCHS Jahresber. 1867, I, 269)
(zit. nach GRUBER und KUSS)

LUEKEN, K.G. — Über eine Familie mit Syndaktylie
Z. menschl. Vererb. u. Konstit. Lehre 22 (1939), 152

MAC COLLUM,D.W. — Webbed Fingers
Surg. Gynec. Ostet. 71 (1940), 782-789

MACKINDER, D. — Kannstadts Jahresberichte 4 (1857), 18
(zit. nach ASCHNER, B.)

MALIS, J. — Zur Frage der angeborenen Spalthände und -füße.
Ann. d. K. Univ. Kijew 54 (1914), 193-201
Referat: Zbl. Chir. 5 (1914), 771 (SCHILLING)

MATHIS und ANGERER — Über eine amniogene Mißbildung.
Virch. Arch. 258 (1925), 757

MAYER, C. — Zur Kasuistik der Spalthand und des Spaltfußes.
Beitr. zur path. Anat. 23 (1898), 20

MEIER, M. — Das KLIPPEL-TRÉNAUNAY-Syndrom.
Schweiz. med. Wschr. 84 (1954), 736

MEIGE, H. — Dystrophie oedemateuse héréditaire.
Presse méd. 2 (1898), 341

MILROY, W.F. — Chronic hereditary edema: Milroy's disease.
J. Amer. med. Ass. 91 (1928), 1172

MÜLKE, G. u. D. HELBIG — Beitrag zur Syndaktylie im Kindesalter.
Arch. Kinderheilk. 158 (1958), 153-159

MÜLLER, W. — Die angeborenen Fehlbildungen der menschlichen Hand.

THIEME, Leipzig 1937

MÜNCHMEYER, E. Angeborene Hyperplasie des Fettzellgewebes des linken Beines.
Berl. klin. Wochenschr. 1876, 329
(zit. nach GRUBER und KUSS)

NEUGEBAUER, H. Spalthand und -fuß mit familiärer Besonderheit.
Z. Orthop. 95 (1962), 500

NEWSHOLME,H.P. A padigree showing bi-parental inheritance of webbed toes.
Lancet II, 1910

NIGST, P. F. Über kongenitale Mißbildungen des menschlichen Extremitätenskeletts mit Röntgenbildern.
Schweiz. med. Wschr. 8 (1927), 8, 53, 81,97

NONNE, M. Vier Fälle von Elephantiasis congenita hereditaria.
VIRCHOWS Arch. path. Anat. 125 (1909), 189

OTTO, A.G. Monstrorum sexcentorum descriptio anatomica.
Breslau 1841
(zit.nach STUCKE und HELBIG)

PEISER, E. Über angeborenen partiellen Riesenwuchs.
Dtsch. Z. Chir. 137 (1916), 189

PENROSE, L.S. Inheritance of Zygodactyly.
J. Hered. 37 (1946), 285-287

PEPENOE, P. Split-Hand.
J. Hered. 28 (1937), 174-176

PERTHES, G. Über Spalthand.
Dtsch. Zschr. Chir. 63 (1902), 132

PETERSEN, D. Zur Pathogenese der Syndactylie.
Vortr. Dtsch. Orthop. Ges. 54. Kongress 1967,
Z. Orthop. 104 (1967), 448-451

PETRI, F.E. Handbuch der Fremdwörter.
Arnoldsche Buchhandlung, Dresden und Leipzig, 1834
(zit. nach STUCKE und HELBIG)

PFITZNER, W. Die Variationen im Aufbau des Handskeletts.
Schwalbe Morph. Arbeiten 4 (1895), 347

PILLAY, V.K. Acrocephalosyndactylism in Singapore.
A study of five chinese males.
J. Bone Jt. Surg. 46 B I (1964), 94

PILLAY, V.K. a. K.T. HESKETH Extra uterine amputations and annular limb defects in Singapore.
J. Bone Jt. Surg. 47 B, No. 3, 514 (1965)

PIPKIN, A.C. a. S. B. PIPKIN Two new pedigrees of zygodactyly.
J. Hered. 36 (1945), 313-316

POKORNY, L. Zur Klinik und Ätiologie der Spalthand.
Fortschr. Röntgenstr. 32 (1924), 274-280

POL, R. Brachydaktylie, Klinodaktylie, Hyperphalangie.
VIRCHOWS Arch. path. Anat. 229 (1921), 388

POLITZER Beitr. path. Anat. 100 (1937/38), 273

POTT, R. Ein Beitrag zu den symmetrischen Mißbildungen der Finger und Zehen.
J. Kinderhk. 21 (1884), 392

POTTER, E.L. a. L. NADELHOFFER A familial lobster-clow.
J. Hered. 38 (1947), 331-335

REFIOR, H.J. Pathologisch-anatomische Untersuchungen einer fehlgebildeten unteren Extremität.
Verhandlungen der Deutschen Gesellschaft für Orthopädie und Traumatologie.
55. Kongress 1968 in Kassel.
Beilagehefte der Zeitschrift für Orthopädie 1969

REUSS
Akrozephalosyndaktylie
Klin. Wschr. 1927 II, 1782

RIML, O.
Echter partieller Riesenwuchs bei Morbus Recklinghausen.
Z. klin. Med. 132 (1937), 183

ROHLEDERER, O.
Tumoren der Knochen, Knorpel, Sehnen und Sehnenscheiden.
In: Handbuch der Orthopädie.
Bd. VI, Teil 2. Hrsg. von G. HOHMANN, M. HACKENBROCH u. K. LINDEMANN
Stuttgart: THIEME 1961

ROSE
Ein Fall von Lipomatosis congenita und von Elephantiasis congenita varicosa.
Monatschr. f. Geburtsk. u. Frauenkrankh. 30, 339, 342 (1867)
(zit. nach GRUBER und KUSS)

ROSENFELD
Partieller Riesenwuchs
Aerztl. Mitt. aus Baden 12, 22 (1858)
(zit. nach GRUBER und KUSS)

RÜTT, A.
Angeborene Zehendeformitäten.
In: Handbuch der Orthopädie
Bd. IV, Teil 2. Hrsg. von G. HOHMANN, M. HACKENBROCH und K. LINDEMANN.
Stuttgart: THIEME 1961

SACHS, B.
Über die Genese des angeborenen partiellen Riesenwuchses und ihre Beziehung zur Zwillings- und Geschwulstentstehung.
Arch. Kinderheilk. 136 (1949), 23

SACHS von LEWENHEIMB, P.J.
Gammarologia sive gammarorum, vulgo cancrorum consideration.
Breslau 1665, Tab. X

SAINT-HILAIRE, I.G.
Histoire générale et particuliere des anomalies de l'organisatio chez l'homme et les animaux.

Bd. 1 (Paris 1832), J. B. BAILLIERE, 676-681
(zit. nach GREBE)

SCHADE, H. Untersuchungen zur Frage der Erblichkeit von Mangel- und Fehlbildungen der Gliedmaßen.
Erbarzt 8 (1940), 239

SCHARFF Zwei Fälle von symmetrischen Mißbildungen der Finger.
Z. orthop. Chir. 30 (1912), 538

SCHATZKI, P. Über verdeckte syndaktyle Polydaktylie und über "Triangelbildung" in der menschlichen Mittelhand.
Arch. orthop. Unfall-Chir. 34 (1934), 637

SCHEFFEN, P. Drei Fälle von Extremitätenmißbildungen.
Dtsch. Z. Chir. 112 (1911), 206-220

SCHERWITZ, K. Örtlicher Riesenwuchs eines Beines als Folge angeborener Gefäßanomalie und dessen operative Beseitigung.
Chirurg 15 (1943), 263

SCHINZ, H.R., W.E. BAENSCH, E. FRIEDL u. E. UEHLINGER Lehrbuch der Röntgendiagnostik
Bd. I u. II, 5. Aufl., G. THIEME, Stuttgart 1952

SCHLATTER, C. Die Mendelschen Vererbungsgesetze beim Menschen an Hand zweier Syndaktylie-Stammbäume.
Korresp. Schweiz. Ärzteztg. 44 (1914), 225

SCHLENZKA, W. Über einen besonderen Krankheitsfall einer Recklinghausen'schen Neurofibromatosis.
Z. Orthop. 87 (1965), 84

SCHMIDT, M.B. Allgemeine Pathologie und pathologische Anatomie der Knochen.
In: Ergebnisse der allgemeinen Pathologie

und pathologischen Anatomie.
Berlin SPRINGER 1900, 895

SCHOCH, J. Mitteilung eines Falles von partiellem, überkreuztem Riesenwuchs.
Z. Orthop. 87 (1956), 286-298

SCHÖNENBERG, H. Über die Beziehungen des KLIPPEL-TRÊNAUNAY-WEBER-Syndroms zum "Umschriebenen Riesenwuchs".
Z. Kinderheilk. 72 (1956), 636
Über Mißbildungen der Extremitäten.
Bibl. Paediat. Fasc. 80. KARGER, Basel 1962

SCHOFIELD, R. Inheritance of Webbed Toes.
J. Hered. 12 (1922), 400

SCHOLTZ, A. Über mannigfache Fehlbildungen an Händen und Füßen
Z. Orthop. 72 (1941), 231

SCHROEDER, J. Entstehung und Vererbung von Mißbildungen an Hand eines Hypodaktyliestammbaumes.
Mschr. Geburtsh. 48 (1918), 210

SCHULTZ, A.H. Zygodactyly and its inheritance.
J. Hered. 13 (1922), 113-118

SCHULTZE, E. Familiäre symmetrische Monodaktylien.
Dtsch. med. Wschr. 1904 II, 1968

SCHURMEIER zit. nach WEIDENREICH

SCHWALBE, E. Allgemeine Mißbildungslehre.
In: Morphologie der Mißbildungen.
G. FISCHER, Jena 1906
Über Extremitätenmißbildungen.
Münch. med. Wschr. 1906 I, 493

SCHWARZWELLER,F. Die Akrozephalosyndaktylie.
Z. menschl. Vererb. u. Konstit. Lehre 20 (1937), 341
Ein Beitrag zur Genese und Systematik der

Gliedmaßenmißbildungen.
Arch. orthop. Unfall-Chir. 39 (1939), 400-419

SCOUTETTEN — Bericht über die Leistungen im Gebiet der Bildungsfehler und Fötalkrankheiten. Cannstatt's Jahresb. über die Fortschr. d. ges. Med. in allen Ländern i. J. 1858. (zit. nach GREBE, M.)

SMITH, W.R. and J.St. NORWELL — Hereditation malformation of the Hand and Feet, with Operation on one subjekt. Brit. med. Journ. 2 (1894), 8 (zit. nach ASCHNER, B.)

SOMMER — Zur forensischen Beurteilung der Erblichkeit von morphologischen Abnormitäten unter den Papillarlinien der Finger. Arch. f. Kriminalogie 47 (1916), 161 (zit. nach WEIDENREICH und SCHULTZ)

STAPFF, K. — Über eine Familie mit erblicher Syn- und Polydaktylie (Hyperphalangia pollicis) (zit. nach ASCHNER, B.)

STILES, K.A. and D.A. HAWKINS — The inheritance of Zygodactyly. J. Hered. 37 (1946), 16-18

STILES, K.A. and J.S. PICKARD — hereditary malformations of the hands and feets. J. Hered. 34 (1943), 341-344

STREETER — Contrib. to Embryol. 22 (1930) (zit. nach GRUBER, G.)

STRÖER, W.F.H. — Die Extremitätenmißbildungen und ihre Beziehungen zum Bauplan der Extremität. Z. Anat. Entwickl. Gesch. 108 (1937), 136
Familiäres Auftreten von Reihen erblicher Hand- und Fußabweichungen. Erbarzt 3 (1936), 22

STUCKE, K. u. O. GANSMÜLLER
Zur Klassifizierung, Klinik und Behandlung der Syndaktylie.
LANGENBECKS Arch. klin. Chir. 260 (1947), 77

STUCKE, K. u. HELBIG
Syndaktylie
In: Die Morphologie der Mißbildungen der Menschen und Tiere.
VII/3, hrsg. von SCHWALBE, E. FISCHER, Jena 1958

TARUFFI, C.
Storia della Teratologia
Teil I, 1881, Regia tipografia Bologna
(zit. nach STUCKE und HELBIG)

TAULIER
Partieller Riesenwuchs
Gaz. Méd. de Lyon 1867, No. 17
(zit. nach GRUBER und KUSS)

TELLER, H. und B. LINDNER
Über Mischformen der phakomatösen Syndrome von STURGE-WEBER und KLIPPEL-TRÉNAUNAY.
Z. Haut-Geschl. Krkh. 13 (1952), 113

THOMSON, J.D.
Congenital malformation of Hands and Feet.
Brit. med. Journ. 1 (1892), 1188

TILANUS, C.B.
Über einen seltenen Fall von Ektrodaktylie
Zschr. orthop. Chir. 4 (1896), 186

TUBBY, A.H.
A case of "lobster-claw" deformity of the feet and partial suppression of the fingers, with remarkable hereditary history.
Lancet 1 (1894), 396

UEBERLIN, F.
Beitrag zur Kasuistik des angeborenen partiellen Riesenwuchses.
Jb. Kinderheilk. 41 (1920), 134

UNTERRICHTER, L. v.
Beiträge zur Kenntnis der angeborenen Anomalien der Extremitäten.
Z. menschl. Vererb.- u. Konstit. Lehre 18 (1934), 317
Zur kausalen Genese der Mißbildungen.

Med. Klinik 91 (1935), 219
Endemischer Kropf und Mißbildungen.
Z. menschl. Vererb.- u. Konstit. Lehre
22 (1939), 160

VALENTIN, B. Klinische Beiträge zum Wesen der Mißbildungen.
Arch. Orthop. u. Unfall-Chir. 28 (1930), 385

VEIT, G. Über eine Familie mit Vorkommen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalte.
Z.menschl. Vererb.- u. Konstit. Lehre
25 (1942), 398

VELLGUT, L. Amniogene Mißbildungen?
Erbarzt 4 (1937), 73-76

VERSCHUER, O. v. Zusammentreffen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalte mit Mißbildungen von Gliedmaßen.
Erbarzt 9 (1941), 1
Die Häufigkeit von krankhaften Erbmerkmalen im Bezirk Münster.
Hektographierte Mitteilung 1961
(zit. nach GREBE, H.; in: Humangenetik Bd. II)

VOGT, E. Jahresblatt für ärztl. Fortbildung.
Juni 1936
(zit. nach GRUBER, G.)

VOGT, v.P.F.I. Die chirurgischen Krankheiten der oberen Extremitäten.
Stuttgart, Ferdinand Enke 1881

VOLLMAR, J. Sonderformen des umschriebenen Riesenwuchses.
Ergebn. Chir. Orthop. 42 (1959), 242

VROLIK, W. Handboek der ziektekundige outleed-kunde etc.
Amsterdam 1840-1842

Tabulae ad illustrandam embryogenesim hominis et mammalium naturalem quam abnormen
C.P.M. LONDONCK, Amsterdam 1849
(zit. nach STUCKE und HELBIG)

WEBER, F.P. Hemangiectatic hypertrophy of limbs- congenital phlebarteriectasis and socalles congenital varicose veins.
Brit. J. Child. Dis. 15 (1918), 13

WEIDENREICH, F. Die Zygodaktylie und ihre Vererbung
Z. Abstam.- u. Vererbungslehre 32 (1924), 304

WEIL, S. Handbuch der Orthopädie
Bd. I, 1957

WERTHEMANN, A. Die Entwicklungsstörungen der Extremitäten. In: Handbuch der Speziellen Pathologischen Anatomie und Histologie, hrsg. von LUBARSCH, O., HENKE, F. u. R. RÖSSLE.
SPRINGER, Berlin 1952

WEYGANDT, W. Erbbiologische und erbgesetzliche Bedeutung der Polydaktylie.
Münch. med. Wschr. 1936, 107
(zit. nach WERTHEMANN)

WITT, A.N., COTTA, H. u. M. JÄGER Die angeborenen Fehlbildungen der Hand und ihre operative Behandlung.
Georg THIEME, Stuttgart 1966

WITTELSHÖFER, R. Über angeborenen Riesenwuchs der oberen und unteren Extremitäten.
LANGENBECKS Arch. klin. Chir. 24 (1879), 57
(zit. nach GRUBER und KUSS)

WITTPOTH zit. nach KEHRER

WOITKEWITSCH, A.A. Natürliche Mehrfachbildungen an Froschextremitäten.
Jena 1959

(zit. nach LERCH, H.)

WULFF, D.M. Über Makrodaktylie
St. Petersburger med. Zeitschr. 1861 Nr.10, 281
(zit nach GRUBER und KUSS)

ZIMMER, A.A. Einige Mißbildungsformen besonderer Art.
Radiol. clin. 8 (1939), 169

L e b e n s l a u f

Am 14.10.1943 wurde ich Alfred, Bernhard, Walter Giese als Sohn des Arztes Dr. Alfred Giese und dessen Ehefrau Erika Giese, geb. Neuwald in Thorn geboren.
Von dort mußte meine Mutter mit mir am Ende des 2. Weltkrieges nach Berlin umziehen.
Die Grundschule absolvierte ich für die ersten 4 Klassen an der Helmholz-Schule und darauf an der Rückert-Schule.
Von dort wechselte ich auf die Rheingau-Schule, an der ich 1962 mein Abitur bestand.
Nach dem Abitur begann ich an der Freien Universität Berlin vom Sommersemester 1962 an, Humanmedizin zu studieren.
1963 bestand ich die naturwissenschaftliche Vorprüfung und 1965 die ärztliche Vorprüfung. Bis auf ein Semester an der Universität Innsbruck absolvierte ich mein klinisches Studium an der Freien Universität Berlin und beendete es mit dem erfolgreichen Abschluß der ärztlichen Prüfung am 16.9.1968.
Nach Ableistung der Medizinalassistentenzeit am 30.4.1970 erhielt ich die Approbation als Arzt.
Seit dem 1.4.1970 arbeite ich auf der internen Abteilung des Franziskus-Krankenhauses in Berlin 30 und möchte nun an der Freien Universität Berlin mit der vorliegenden Dissertation promovieren.